



DEBRA ČR
na 48. MFF Karlovy Vary



**Laktační poradenství –
investice do prevence**



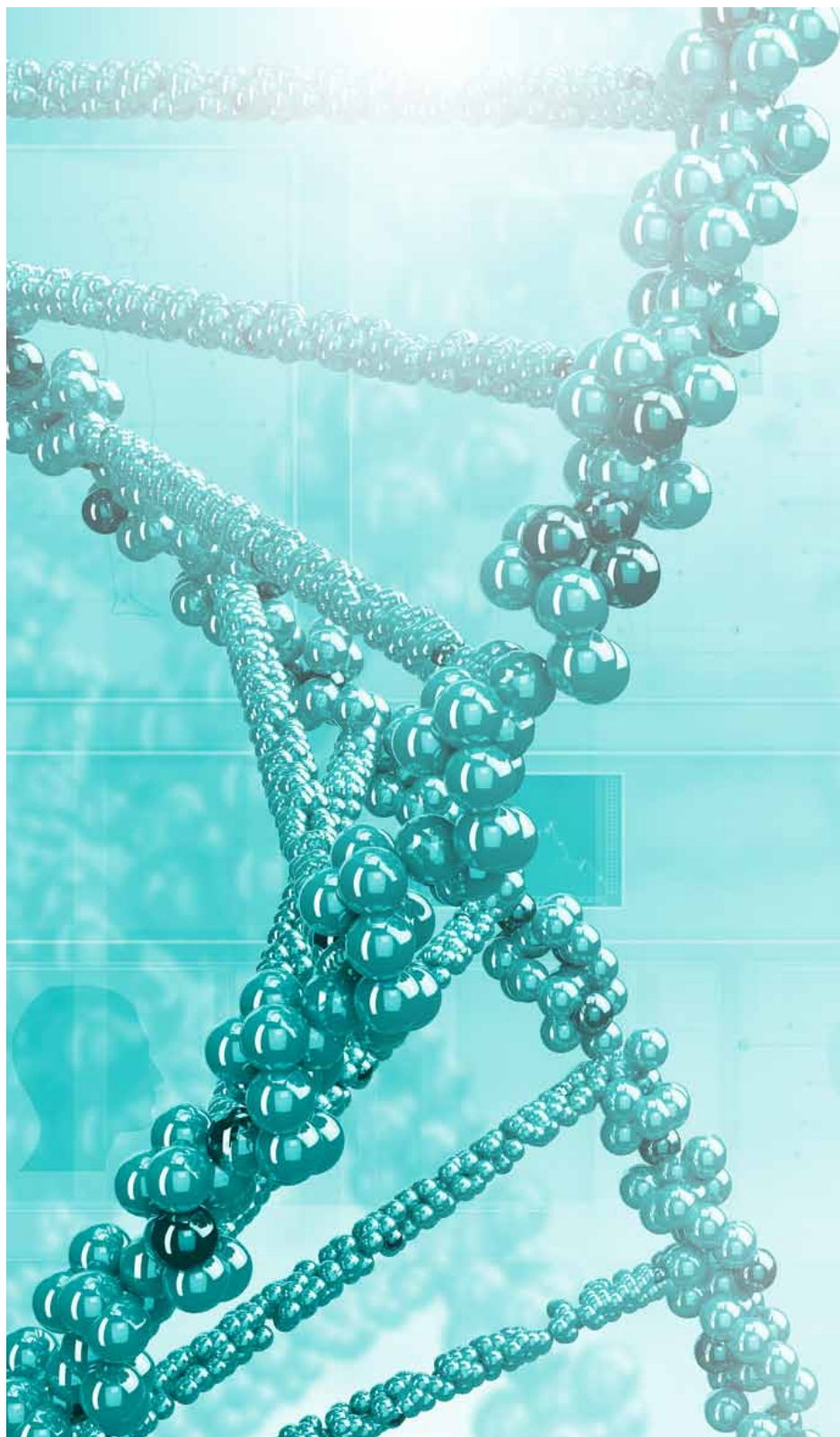
Vzácná onemocnění



**Význam interdisciplinární
spolupráce a multioborových
center v péči o pacienta
se vzácným onemocněním**



**Česká asociace pro
vzácná onemocnění
(ČAVO)**



PREVENTIVNÍ PROGRAM PRO MLADÉ SPORTOVCE

Chcete mít jistotu,
že srdce Vašeho dítěte zvládne zátěž
výkonnostního nebo vrcholového sportu ?



Vyřešíme to za Vás !

Fakultní nemocnice Brno

Dětská nemocnice

Černopolní 9, Brno

Tel.: +420 532 232 894

Mobil: +420 606 755 899

+420 775 761 730

e-mail: preventivniprogramy@fnbrno.cz

www.preventivni-programy.cz

**FAKULTNÍ
NEMOCNICE
BRNO**

Žijeme pro Vaše zdraví

Úvod

OMLUVA

Politováníhodným omylem nebyl v předešlém čísle Nemocničních listů zveřejněn připravený článek dlouholeté vrchní sestry Oddělení ORL FN Brno paní Jitky Valné. Tímto se omlouvám jí i našim čtenářům.

Mgr. Mgr. Anna Mrázová

VÁŽENÍ A MILÍ ČTENÁŘI,

je pro vás připraveno podzimní číslo Nemocničních listů. Na jeho stránkách na vás čekají desítky informací nejen z oblasti medicíny, ale i odjinud. V tomto čísle se autoři v odborné části soustředili na vzácná onemocnění a vysoce specializovaná centra, v nichž jsou pacienti léčeni. Jedním z nich, a to jak pro dětské, tak i dospělé pacienty, je i Fakultní nemocnice Brno.

Z dalších článků bych vás ráda upozornila na ten s názvem DEBRA ČR na 48. MFF Karlovy Vary či na Laktační poradenství – investice do prevence.

Věřím, že vás upoutají i další příspěvky našich autorů, a že se s námi nebudete nudit.

Mgr. Mgr. Anna Mrázová

Časopis je registrován na Ministerstvu kultury ČR pod číslem MK ČR E 12096 a v Českém národním středisku ISSN pod mezinárodním standardním číslem seriálových publikací ISSN 1802-0224.

Redakční rada:

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D., Mgr. Miloslava Kameníková, Ing. arch. Ludmila Manová, Mgr. Mgr. Anna Mrázová, Mgr. Jana Šířová, Mgr. Mgr. Zuzana Velebová

Adresa redakce:

FN Brno, Jihlavská 20, 625 00

tel.: +420 532 232 193

e-mail: amrazova@fnbrno.cz, internet: www.fnbrno.cz

Grafická úprava a tisk:

Jiří Doležal

e-mail: dolezal@jdsign.cz

Foto titulní strany:

Fotobanka Pixmac

Distribuce:

Všechna pracoviště FN Brno, Krajský úřad Jihomoravského kraje, obě komory Parlamentu ČR, sdělovací prostředky, firmy, které s FN Brno spolupracují.

Náklad:

1 500 výtisků

Četnost:

4x ročně

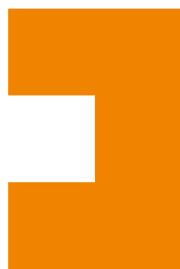
Tento výtisk je neprodejný



Editorial	3
Mgr. Anna Mrázová	
Resumé	4
Slovo ředitele	5
MUDr. Roman Kraus, MBA	
DEBRA ČR na 48. MFF Karlovy Vary	6
MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D., Anita Gaillyová, Magda Hrudková	
Laktační poradenství – investice do prevence	7
Mgr. Miloslava Kameníková	
Nové knihy v Lékařské knihovně FN Brno	9

Vzácná onemocnění	10
MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.	
Význam interdisciplinární spolupráce a multioborových center v péči o pacienta se vzácným onemocněním	11
MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.	
Vzácná onemocnění u novorozenců	11
MUDr. Věra Fridrichová	
Jak žijí děti s hemofilii dnes	13
MUDr. Světlana Köhlerová	
Vzácné diagnózy v hematologii: vrozená afibrinogenémie	13
MUDr. Ondřej Zapletal, Ph.D.	
Metabolické poruchy u dětí	14
Doc. MUDr. Dagmar Procházková, Ph.D.	
Vzácná onemocnění v dětské neurologii	15
MUDr. Ondřej Horák, MUDr. Lenka Mrázová	
Dětské neuromuskulární a kongenitální deformity páteře	16
Doc. MUDr. Martin Repko, Ph.D.	
Neurologie a vzácné nemoci	17
MUDr. Stanislav Vohánka, CSc., MBA	
Hereditární arytmiické syndromy	18
MUDr. Tomáš Novotný, Ph.D.	
Vzácná onemocnění na Klinice nemocí plicních a TBC FN Brno a LF MU	18
MUDr. Eva Pokojová, MUDr. Dagmar Kindlová, MUDr. Martina Doubková, MUDr. Monika Šatánková a Prof. MUDr. Jana Skříčková, CSc.	

EB Centrum FN Brno	21
MUDr. Hana Bučková, Ph.D.	
Projekt „Jdeme společně“ aneb přirozenost do lidských vztahů	22
Renata a Anita Gaillyovy a Táňa Horká	
Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO)	22
MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.	
Smích v nemocnici?	23
Průběh a výsledky periodického auditu DIAS a recertifikačního auditu ISO 9001	25
MUDr. Jaroslav Peprla	
Nemoci a jiné choroby...	26
ThMgr. Milan Klapetek	



Resumé



Introductory words of this Hospital News are dedicated to MUDr. Roman Kraus, MBA, acting as director of University Hospital Brno. Traditionally, his cogitation is pointed not only at core topics of this issue, but particularly, at difficult state of economic situation.

DEBRA Czech Republic on 48th Karlovy Vary International Film Festival: this article name describes its subject in itself. Well, let us only remark that the DEBRA civic association succeeded in money raising for its patients, amounting to more than CZK 600,000.

University Hospital Brno is the biggest maternity home in our country. Together with obstetric care, emphasized is adherence to principles of Baby Friendly Hospital. One of most important ones is also support of breast-feeding; Mgr. Miloslava Kameníková describes this principle in her article named Lactation Guidance: Investment in Prevention.

On second thoughts, expert topic of this issue became rare diseases of children and adults as well. MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D., head physician of Medical Genetics Dept. in University Hospital Brno introduces series of related articles. With that, she presents the article named Patient Suffering from Rare Diseases: Importance of Interdisciplinary Cooperation and Multi Professional Centres.

University Hospital Brno is an integrated centre covering most of diseases the today's medicine knows/treats. Rare diseases attack also babies so it is clear that our talking point starts just with new-born children.

The article of MUDr. Věra Fridrichová is followed by other papers written by her colleagues of Children's Medical Center, namely MUDr. Ondřej Zapletal, Ph.D., docent MUDr. Dagmar Procházková, Ph.D., MUDr. Ondřej Horák, MUDr. Lenka Mrázová as well as docent Repko of Orthopedic Clinic in University Hospital Brno; even though this clinic is situated in Bohunice area, it takes care of adults and children.

After that, rare diseases with adults are described by physicians of Clinic of Neurology, Clinic of Internal Medicine – Cardiology, Clinic of Pulmonary Diseases and Tuberculosis in University Hospital Brno.

MUDr. Světlana Köhlerová in her article named How the Children with Haemophilia Live Today reminds late summer; she pleasantly recalls not only summer camp of haemophilic children but also daily life of these small patients and their families.

The EB Centrum in University Hospital Brno is repeatedly again in our Hospital News. The reason consists in our endeavour to draw attention of our readers to activity of the EB Centrum as such, and to highlight activities the EB Centrum performs along with the DEBRA civic association.

“Let's Go Jointly and Severally” project boosts spontaneousness in human inter-relationship through training of lecturers with the aim to strengthen competency of assistant professions related to children as well as to fit them into undergraduate and post-graduate education of paramedics, educationists, and medical social workers.

Questions of rare diseases are concluded by the article named Nonprofit Organizations: Association of Patient Suffering from Rare Diseases – Czech Association for Rare Diseases (ČAVO).

Some years so called Medical Clowns go around Czech and Moravian hospitals. University Hospital Brno is not outside their activities. One of these Medical Clowns described his appointments with our small patients in his article named Laughter in Hospital?

Indisputably, University Hospital Brno is proud of its reputation for being pathfinder in certification and accreditation standard-setting in the Czech Republic. Again, MUDr. Jaroslav Pepřla reports on our permanent effort to improve the above standards in his article named Progression and Results of DIAS Regular Audit and Recertified Audit to ISO 9001.

Finally, Mgr. Milan Klapetek in his article named Diseases and Other Illnesses philosophizes to the best sense of these words.



Slovo ředitele

MUDr. Roman Kraus, MBA



Vážené dámy,
Vážení pánové,

tématem těchto Nemocničních listů jsou vzácná onemocnění. FN Brno je nemocnicí, která má největší počet specializovaných center včetně těch pro léčbu vzácných onemocnění. Podrobně tuto problematiku popisují odborníci v daných specializacích v dalším textu.

V úvodníku Nemocničních listů se vždy snažím komentovat i obecnou situaci ve zdravotnictví. Ta se stala zase po mnoha letech hojnosti kritickou. Výpadek příjmů od zdravotních pojišťoven za prvních osm měsíců letošního roku činí téměř 200 miliónů korun oproti stejnému období roku 2012. To nejsme schopni řešit žádnými úspornými opatřeními. I proto bohužel jsem musel od 3. čtvrtletí zastavit vyplácení navýšení platů zdra-

votnických pracovníků o 6,25 %. Činíme, celé vrcholové vedení nemocnice, všechny kroky, abychom tento rok „přežili“. Doufám, že příští rok bude lépe. Prosím vás všechny: vydržme. Bez vás všech zdravotnických i nezdravotnických pracovníků nemáme šanci tuto situaci překonat.



Aktuality



Červená z modré... pro život!!!

V rámci vyhodnocení loňského, již pátého, ročníku projektu Červená z modré... pro život!!! se v KAJOT ARENĚ dne 6. září 2013 sešli dárci krve, kteří v období 1. 11. 2012 – 30. 6. 2013 přišli darovat krev poprvé a svoji aktivitu pak v sezóně zopakovali (ženy 2x, muži 3x). Sledování utkání European Trophy mezi Kometou a Plzní bylo za odměnu, stejně jako památeční dresy ze zvláštní edice, které před utkáním přímo na ledové ploše obdrželi za svoji snahu zachraňovat životy a pomáhat druhým.

V minulé hokejové sezóně a období našeho projektu (1. 11. 2012 – 30. 6. 2013) proběhlo celkem 304 odběrů od 214 dárců, z nichž bylo 49 prvodárců. Celkové číslo za pět let činí již přes 300 prvodárců!

Na předání dresů nechyběl ředitel FN Brno MUDr. Roman Kraus, MBA, jenž měl pro dárce i Kometu jen slova chvály: „Všem moc děkuji. Nejen, že jsme dovolili Kometě zrealizovat již pátý ročník této akce, ale jsme strašně vděční za každého dárce, který k nám přijde. Ať už se chce zapojit do projektu s Kometou, nebo přijde sám spontánně, protože lidské krve je stále nedostatek. Pacientů, kteří ji potřebují, stále přibývá. Například o prázdninách oproti loňské-

mu roku přibýlo o 100 % více akutních operací. Ať už to byla zranění z autonehod či sportů. I díky vám se daří tyto lidi zachraňovat. Červená z modré... pro život!!! je pro nás strašně důležitý projekt. Moc děkujeme, protože bez vás, dárců, by pacienti prostě nepřežili.“

Nejaktivnější obcí z projektu Jižní Morava – Království Komety byly opět Jiřkovice, které se mohou těšit na autogramiádu a besedu s hráči „A“ týmu HC Kometa Brno.

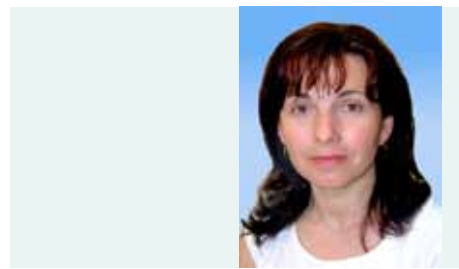
Seznam prvodárců ze sezóny 2012/2013, kteří šli krev darovat opakovaně (ženy 2x, muži 3x) a získali speciální dres: Tomáš Fila, Pavel Filla, Michaela Morávková, Martina Paděrová, David Páral, Alena Potůčková, Radek Spáčil, Gabriela Šebelová, Michal Šišák, Hana Šlezingerová, David Urban, Eva Julínková.





Laktační poradenství – investice do prevence

Mgr. Miloslava Kameníková



Výbor pro práva dítěte kritizuje klesající počty kojených dětí. Ne všechny nemocnice s titulem Baby Friendly Hospital (BFH) dodržují kodex 1 a v České republice je v šesti měsících věku výlučně kojeno pouze 16 % dětí.

Kojení se netýká jen mateřského mléka jako potravy pro miminko. Je to děj, který má mnoho různých aspektů týkajících se fyzického kontaktu, regulace tělesných funkcí, rozvoje tělesných orgánů, spánku, usínání, psychologických výhod, mentálního a intelektuálního vyspívání, odbourávání strachu a nejistot, tvorby vztahové vazby a vzájemné důvěry, komunikace a podpory zdraví matky a dítěte. Kojení je nejlepší prevence všeho v budoucnosti, a proto je třeba jej podporovat. Ženám je nutné sdělit, že kojí i pro sebe, pro svoje zdraví (prevence karcinomu prsu a osteoporózy).

Povinností nemocnic s titulem BFH je pořádat kurzy s tematikou kojení pro těhotné. Učit o kojení jako o normě, sdělit, jak porod ovlivní kojení, jak kojení probíhá v prvních dnech, o kontaktu kůže na kůži, samopřisátí, poloze a přisátí, co a proč se děje v prvních dnech. Zmínit rizika krmení z láhve, přes kloboučky a říci, jaké jsou způsoby pomoci při odchodu z porodnice.

Někdy je těžké ženy ke kojení namotivovat. Část žen má představu, že je lepší nic nevědět a bude to fungovat. Ale bohužel to tak vždy není. Jiné si myslí, že jim v porodnicích pomůžeme, a další skupina má strach a je plná mýtů a katastrofických příběhů. Pak přijde porod a s ním informační boom v porodnicích, ženy neví, jak zareagovat. A tak říkají: „já jsem to nevěděla, já jsem automaticky předpokládala...“ Správný začátek kojení je pro další průběh kojení limitující.

Práce laktačního poradce zahrnuje vedení kurzů, pomoc ženám v porodnici, telefonické konzultace, pomoc kojící ženě v laktační poradně nebo u ní v domácím prostředí. Důležitá je podpora matky během kojení a řešení konkrétních problémů či otázek během kojení.

Kurz – měl by být veden tak, aby žena před nástupem do porodnice měla základní vědomosti, znala základní kroky, které povedou k nejlepšímu možnému začát-

ku kojení. Aby uměla zjistit, co dítě u prsu dělá, a rozlišit pití. Věděla, jak pomoci tomu, aby dítě pilo hned po narození, a jaká je správná poloha. Správné přisávání se je klíčové pro to, aby kojení nebolelo a dítě zároveň získávalo dost mléka. Poradkyně na kurzu vysvětlí to, co žena potřebuje vědět o kojení už během těhotenství.

V porodnicích – v prvních dnech si matky nejsou jisté. Pomáhá jim a radí personál novorozeneckého a poporodního oddělení. Rodičky jsou informovány o možnosti v případě potřeby zajistit si konzultaci laktačního poradce. Často ale váhají, říkají si, že až přijdou domů, tak se to zlepší. V porodnicích se laktační poradce soustředí na ty ženy, které pomoc chtějí. Poradkyně nehledá, kde by mohl být problém, když to ženě jde, nenapravuje. Učí, jak to dělat, když to nejde. Důležitá je zde diagnostika, ►



- vyslechnout si od ženy, co se děje, zkontrolovat prs, podívat se dítěti do pusinky (uzdička, patro), zkontrolovat přiložení, přísátí a pití. Matka musí dostat informace a reálnou pomoc. Téměř 90 % celého poradenství je psychická podpora. Nesmí být na úrovni – „kojte, kojte“ – je to odrazující a nepomůže to. Též špatné je předávání osobních zkušeností s kojením. Když ten, kdo radí, neví, má říci, že to zjistí, že to nemá nastudované, zkusit si nevymýšlet. Pak by nedocházelo ke steskům matek typu – „každý mi řekl něco jiného“. V tomto případě ale ne že by chtěl, ale nevěděl.

Matka a dítě jsou doma – začnou se vyskytovat otázky a nejistoty a matky už o poradenství při kojení mají velký zájem. Nejsou si však jisté, zda jejich problém skutečně stojí za telefonát, bojí se obtěžovat, neví, kdo se na druhém konci ozve a jak to bude probíhat. A také mnohdy neví, co by jim snad ještě někdo mohl poradit.

Jak dělat poradenství?

Je třeba vysoké empatie, trpělivosti a lásky. Uvědomit si, že to, co ženy prožívají, je vysoce náročné a že se nacházejí ve velice citlivém období. Často si přejí, aby s nimi někdo rozebral porod, řekl, co se stalo a co se děje, matka může plakat. Je důležitý respekt, intimita, pozor na opatrnou manipulaci s miminkem. Pozor na rutinu, je třeba zeptat se, zda se můžeme miminka dotknout, nedává nám to právo dělat si, co chceme.

Zásady:

- radit bez odsuzování nebo posuzování,
- nehodnotit práci lékařů a sester předtím, nehodnotit to, co se stalo předtím,
- nevidět věci černobíle, matky nejsou dobré nebo zlé, dělají to tak dobře, jak jen mohou,
- nereagovat na dotaz dalším dotazem,
- NE dotazy typu „Kojíte?“, „Jak jde kojení?“, ...

Jak začít hovor?

Vyhnout se slovu problém a dotazům, kde je odpověď ano/ne. Dobré jsou otázky „Povězte mi, jak krmíte svoje miminko?“, „Je něco, s čím vám mohu pomoci?“ atd.

Za každým výrokem a steskem se skrývá nějaká potřeba. A většina lidí, kteří zjistí, jaká je jejich potřeba, jsou ochotni udělat změny.

- Matka: „Zdá se, že když chce Anička pít po hodině, tak má hlad.“

Potřeba = má strach, že dítě má hlad.

- Laktační poradce: „Já vám umím ukázat, že vaše dítě skutečně pije mléko.“

Další vhodná slovní spojení jsou – „mohla bych vám dát více tipů..., já vám můžu poradit, pokud byste chtěla..., mohu vám říci, jak...“

Ale důraz není jen v těch řečech, ale v tom, co budeme dělat a co ukážeme. Matce musíme dát informace a reálnou pomoc.

Jaké problémy řeší poradce při kojení?

- Vysvětlí, co je klíčové pro úspěšné kojení.
- Ukáže to nejpodstatnější – správnou polohu a přísátí co nejdříve po porodu.
- Naučí, jak poznat, kdy miminko pije mléko.
- Naučí zhodnotit, zda miminko vypije dost.
- Naučí, co dělat, když miminko při kojení usíná.
- Naučí, jak má miminko otevřít velká ústa.
- Pomůže, aby bradavky nebolely.
- Pomůže s miminkem, které se neumí přisát.

- Pomůže s miminkem, které nepřijímá dostatek mléka.
- Pomůže, pokud má žena příliš mnoho mléka.
- Poradí, jak pokračovat s kojením po šestém měsíci.
- Pozve ženu do podpůrné skupiny kojících matek.
- Poskytne potřebnou podporu, aby žena dokázala překonat náročné situace.

Telefonické konzultace – tvoří

pouze malou část činnosti laktačního poradce, je to omezeno pouze na objednávání se, na dotazy ohledně léků, stravy matky atd. Ale představa, že lze pomoci matce s kojením po telefonu, je nereálná. Rozdíly mezi tím, co říkám a co vidím, jsou někdy neuvěřitelné. Pro posouzení množství vypitého mléka během kojení, správnosti přísátí, správnosti polohy je nesmírně důležité, aby člověk úplně zblízka osobně viděl, co dítě a matka dělají během jednoho celého kojení. Pozorování kojení může být klíčové pro to, abychom mohli s jistotou identifikovat problém a pomocí praktického nácviku ho pomoci odstranit.

Velká část doporučení je však dnes založena na mýtech.

Například rozhodně nemá smysl kojící matky paušálně omezovat ve stravě. Řeší se otázky typu: Jak často kojit a jak dlouho? Kojit z obou prsou při jednom kojení? Je vhodné kojit v noci? Uspávat dítě na prsu? Jak řešit problém při kojení (mastitida, bolavé bradavky)? Co stolice dítěte? Je třeba odsávat? Co podporuje tvorbu mléka – homeopatie, strava, tekutiny? (Matky používají postupy, které nejsou efektivní.) Proč je důležité kolostrum a jak zabezpečit, aby ho novorozenec získával?

Rádoby dobře míněné rady bývají kontraproduktivní a ženě někdy pomáhají lidé, kteří ani neví, co je správné přísátí dítěte, což je základní.

Laktační poradenství je často akutní, matka s dítětem potřebují pomoc právě teď. Pokud se to povede, pak efekt je dlouhodobý.

Zdroje:

www.mamila.sk

Informace ze seminářů A. Polokové a Jacka Newmana, MD, FRCPC

Nové knihy v Lékařské knihovně FN Brno



- ANDĚL, M. ... [et al.]. 90. výročí objevu penicilínu : historie a současnost inzulínové terapie. Praha : Galén, 2013. 68 s.
- ANDĚL, P., ŠKROVINA, M., DUCHÁČ, V. Základy praktické proktologie. 1. vyd. Praha : Galén, 2012. 220 s.
- BENČAT, M., RAJČÁNI, J. Diagnostika autoprotilátek proti antigenům bunčového jádra. Martin : Osveta, 2013. 100 s.
- BOWLBY, J. Odloučení : kritické období raného vztahu mezi matkou a dítětem. Praha : Portál, 2012. 399 s.
- BOWLBY, J. Vazba : teorie kvality raných vztahů mezi matkou a dítětem. Praha : Portál, 2010. 356 s.
- BOWLBY, J. Ztráta : smutek a deprese. Praha : Portál, 2013. 420 s.
- BRÍMOVÁ, P. Ošetrovatelská péče v oční chirurgii. Brno : Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2013. 112 s.
- BRODÁK, M. Karcinom prostaty a radikální prostatektomie. Olomouc : Solen, 2013. 159 s.
- CALDA, P., BŘEŠŤÁK, M., FISCHEROVÁ, D. Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii . 2., kompletně přeprac. a rozš. vyd. Praha : Aprofema, 2010. 496 s.
- ČEPIČKÝ, P. Gynekologie pro všeobecné praktické lékaře. Praha : Raabe, 2012. 162 s.
- ČEŠKOVÁ, E., PŘIKRYL, R. Praktická psychiatrie. Praha : Maxdorf, 2013. 143 s.
- DOBIÁŠ, V. Klinická propedeutika v urgentní medicíně. Praha : Grada, 2013. 208 s.
- DOLEŽALOVÁ, K. ... [et al.] Bariatrická chirurgie a primární péči. Praha : Axonite CZ, 2012. 200 s.
- DVOŘÁČKOVÁ, J. Cytologie pankreatu : manuál EUS-FNA on site. Praha : Maxdorf, 2013. 212 s.
- HALUZÍK, M. ... [a kol.] Praktická léčba diabetu. 2. vyd. Praha : Mladá fronta, 2013. 365 s.
- HALUZÍK, M. Perorální antidiabetika : průvodce ošetrovajícího lékaře. Praha : Maxdorf, 2013. 77 s.
- HERDMAN, T. H. Ošetrovatelské diagnózy : definice & klasifikace : 2012–2014 = Nursing diagnoses : definitions and classification : 2012–2014. 1. české vyd. Praha : Grada, 2013. 550 s.
- HUDÁKOVÁ, A., MAJERNÍKOVÁ, L. Kvalita života seniorů v kontextu ošetrovatelství. Praha : Grada, 2013. 115 s.
- CHOLT, M. Cévní sonografie : repetitorium ultrazvukové cévní diagnostiky a atlas nálezů na DVD. Praha : Grada, 2013. 327 s. + 1 DVD.
- Kardiologie pro sestry : obrazový průvodce. Praha : Grada, 2013. 248 s.
- KAŠÁK, V. Asthma bronchiale : průvodce ošetrovajícího lékaře. 2. vyd. Praha : Maxdorf, 2013. 261 s.
- KLEMPÍŘ, J. Poruchy výživy u Parkinsonovy a Huntingtonovy nemoci. Praha : Mladá fronta, 2013. 46 s.
- KOCIOVÁ, K. ... [a kol.] Základy fyzioterapie. Martin : Osveta, 2013. 238 s.
- KRATOCHVÍL, S. Základy psychoterapie. 6., aktual. vyd. Praha : Portál, 2012. 403 s.
- KUTNOHORSKÁ, J. Multikulturní ošetrovatelství pro praxi. Praha : Grada, 2013. 160 s.
- MALÝ, J. ... [et al.] Trendy v profylaxi žilní tromboembolické nemoci. 2. vyd. Praha : Mladá fronta, 2013. 213 s.
- MATOUŠKOVÁ, M. ... a kol. Praktická urologie v kazuistikách. 1. vyd. Praha : Axonite CZ, 2013. 232 s.
- PERUŠIČOVÁ, J. Diabetes mellitus a mozek : [průvodce pro každodenní praxi]. Praha : Maxdorf, 2013. 103 s.
- PLHÁKOVÁ, A. Spánek a snění : vědecké poznatky a jejich psychotherapeutické využití. Praha : Portál, 2013. 258 s.
- POMAHAČOVÁ, R., KALVACHOVÁ, B. Dětská endokrinologie do kapsy. Praha : Mladá fronta, 2013. 149 s.
- REMEŠ, R., TRNOVSKÁ, S. ... a kol. Praktická příručka přednemocniční urgentní medicíny. 1. vyd. Praha : Grada, 2013. 240 s.
- ROSINA, J. ... [et al.]. Biofyzika : pro zdravotnické a biomedicínské obory. Praha : Grada, 2013. 224 s.
- RYŠAVÁ, R. Systémové amyloidózy a jejich léčba. Praha : Maxdorf, 2013. 124 s.
- SLAMKOVÁ, A., POLEDNÍKOVÁ, L. Klinické a ošetrovatelské aspekty paliativní starostlivosti. Martin : Osveta, 2013. 143 s.
- ŠEBLOVÁ, J., KNOR, J. ... a kol. Urgentní medicína v klinické praxi lékaře. Praha : Grada, 2013. 400 s.
- ŠKRHA, J. Hypoglykemie : od patofyziologie ke klinické praxi. Praha : Maxdorf, 2013. 175 s.
- TÁBORSKÝ, M. Fibrilace síní : novinky v léčbě 2013. Praha : Axonite CZ, 2013. 208 s.
- VAŠÁKOVÁ, M. ... a kol. Moderní farmakoterapie v pneumologii. Praha : Maxdorf, 2013. 470 s.
- VATEHOVÁ, D., VATEHA, R. Manažment ošetrovateľskej starostlivosti o pacientov s vybranými chronickými chorobami. Martin : Osveta, 2013. 200 s.
- WICHSOVÁ, J. ... [et al.]. Sestra a perioperační péče. Praha : Grada, 2013. 192 s.

Vzácná onemocnění

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

Slovo vzácné by mohlo vzbuzovat přání mít, vidět, ... Mít něco vzácného je přínosem, zdrojem prestiže, bohatství nebo obdivu.

Pokud se ale objeví spojení „vzácné onemocnění“, již tomu tak být nemusí. Trpět vzácným onemocněním s sebou může přinášet mnoho problémů, bolesti a rizik. Pod označením vzácné onemocnění rozumíme chorobu, která se vyskytuje v populaci s frekvencí menší než pět postižených na 10 000 osob.

Vzácná onemocnění jsou komplexní, převážně dědičná (či vrozená) onemocnění s nízkým výskytem v populaci, která mají dopad na kvalitu života a sociální začlenění pacienta, popřípadě ohrožují jeho život. Často jsou to nemoci, o jejichž existenci je nedostatečná informovanost jak v odborné lékařské veřejnosti, tak mezi laiky. Na druhé straně se jedná o několik tisíc jednotlivých diagnóz, o choroby závažné, progredující, obvykle i významně zkracující délku života a v neposlední řadě postižující zásadně kvalitu života pacienta a jeho rodiny. Přestože jsou jednotlivá onemocnění vzácná, ve svém souhrnu způsobují až osm procent morbiditu a mortality v rámci Evropské unie. Péče o pacienta se vzácným onemocněním vyžaduje obvykle široce interdisciplinární péči specialistů, edukovaných v dané problematice. Porozumět této komplikované medicínské oblasti není snadné pro zdravotnický personál a o to složitější je porozumět této problematice pro veřejnost.

Vzácná onemocnění se nejčastěji vyskytují brzy po narození, kdy postižují čtyři až pět procent novorozenců a kojenců (například některé vrozené vývojové vady, dědičné poruchy metabolismu, monogenně dědičná onemocnění a vzácné nádory), ale mohou se projevit i později v průběhu dětství či dospělosti. Asi 80 % vzácných onemocnění má genetické příčiny, obvykle se jedná o mendelovské dědičné onemocnění, což s sebou přináší poměrně vysoké riziko opakování nemoci v rodině. Nicméně u většiny pacientů zůstává etiologie jejich choroby neodhalena. V případě chybných anebo pozdních diagnóz, zejména u pacientů s onemocněním, pro které již existuje možnost léčby, dochází k nevratnému (a často především zbytečnému) poškození zdraví. To vede ke značné psychické traumatizaci nejen pacientů, ale i jejich rodin, včetně nedůvěry ke kvalitě zdravotního systému. V případě většiny vzácných onemocnění neexistuje účinná kauzální léčba, nicméně vhodnou péčí je možné prodloužit délku života a zlepšit jeho kvalitu. Existující léčba je pak obvykle zatížena vysokými finančními náklady.

Současné problémy v oblasti vzácných onemocnění jsou zejména nedostatečná identifikace vzácných onemocnění v rámci systému Mezinárodní klasifikace nemocí, nedostatky v jejichčasné diagnostice a léčbě, nerovnost v přístupu ke zdravotním službám a nedostatečná kvalita poskytovaných služeb, nedostatky ve výzkumu, sběru dat a neefektivnost péče o pacienty se vzácným onemocněním. Problematika péče o pacienty se vzácným onemocněním je v současné době celosvětově velmi aktuální a v České republice je řešena v rámci Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010–2020.

Problematiku vzácných onemocnění lze dle přednosti Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN v Motole a vedoucího Koordinačního centra pro vzácná onemocnění ve FN v Motole prof. MUDr. Milana Macka jr., DrSc., který je zástupcem ČR v Evropském

výboru expertů na vzácná onemocnění (EUCERD) a národním koordinátorem projektu Orpahnet, shrnout do tzv. „čtyř P“:

- Zprv je třeba na vzácnou chorobu vůbec POMYSLET, což se týká zvláště lékařů v terénu.
- Zadruhé je třeba vzácnou chorobu správně diagnostikovat, tedy vzácnou nemoc POZNAT.
- Zatřetí je třeba pacientům se vzácným onemocněním poskytnout léčbu a péči, tedy jim POMOCI.
- Začtvrté je nutné celou problematiku řádně PROFINANCOVAT.

Návrh Národní strategie shrnuje problematiku vzácných onemocnění z hlediska Evropské unie i České republiky a navrhuje hlavní cíle a opatření ke zlepšení situace v dané oblasti v ČR. Cílem Národní strategie je zefektivnit diagnostiku a léčbu vzácných onemocnění, zajistit všem pacientům se vzácným onemocněním přístup k indikované a vysoce kvalitní zdravotní péči a jejich následné sociální začlenění, a to na základě rovného zacházení a solidarity. Realizaci těchto programů je postupný vznik vysoce specializovaných center pro jednotlivá vzácná onemocnění nebo jejich skupiny. Národní strategie má dále snahu využít odbornou spolupráci se zahraničím, umožnit účast našich pacientů na mezinárodních klinických studiích nových léků, včetně léčby v zahraničí v přísně indikovaných případech, kdy není možno zajistit adekvátní specializovanou péči v ČR.

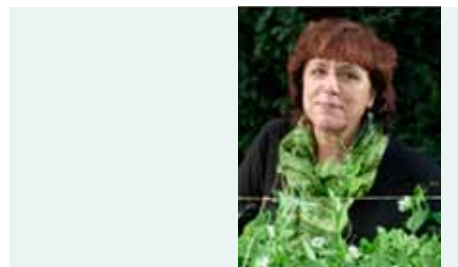
Návrh Národní strategie je v souladu se sdělením Komise Evropskému parlamentu, Radě, Evropskému hospodářskému a sociálnímu výboru a Výboru regionů o vzácných onemocněních Výzvy pro Evropu a na toto sdělení navazujícím Doporučením Rady o akci v oblasti vzácných onemocnění (Council Recommendation on an action in the field of rare diseases), které bylo přijato Radou Evropské unie 9. června 2009. Tento významný dokument byl přijat v průběhu předsednictví ČR v Radě EU.





Význam interdisciplinární spolupráce a multioborových center v péči o pacienta se vzácným onemocněním

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.



Péče o pacienty se vzácným onemocněním vyžaduje komplexní přístup nejen na jednotlivých pracovištích, ale i v rámci celého zdravotního systému. V ČR dosud neexistuje přesná statistika prevalence vzácných onemocnění vzhledem k tomu, že většina těchto nemocí není dosud adekvátně klasifikována v rámci Mezinárodní klasifikace nemocí MKN 10.

V roce 2010 byla vládou ČR ustanovena při Ministerstvu zdravotnictví ČR Mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění (zkráceně MPS), ve které v současné době pracuje přes 30 zástupců lékařů, odborných lékařských společností, zdravotních pojišťoven, MZ, MPSV, Státního úřadu pro kontrolu léčiv, České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) či Koalice pro zdraví. Úkolem skupiny je tvořit a následně koordinovat realizaci národních akčních plánů pro vzácná onemocnění. Tyto plány vycházejí z Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010 – 2020. Národní strategie určuje důležité oblasti v problematice vzácných onemocnění, na které je potřeba se zaměřit a rozvíjet je. Jedná se především o diagnostiku vzácných onemocnění, jejich léčbu, sociální problematiku, informovanost laické i odborné veřejnosti, sdružování pacientů se vzácnými nemocemi nebo mezinárodní spolupráci, výzkum, sběr dat či přeshraniční péči o nemocné.

V roce 2012 přijala vláda ČR Národní akční plán na léta 2012 – 2014, který vychází z Národní strategie pro vzácná onemocnění a jeho cílem je implementovat ji do reálného prostředí. Národní akční plán sestavuje MPS, která je odpovědná i za jeho naplňování.

Národní akční plán na roky 2012 – 2014 obsahuje těchto 11 cílů:

- zlepšení informovanosti o vzácných onemocněních (VO),
- vzdělávání odborníků v oblasti VO,
- prevence VO,
- zlepšení novorozeneckého screeningu a diagnostiky VO,
- zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty s VO,
- zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob s VO,
- podpora výzkumu v oblasti VO,
- sběr biologických vzorků,
- posílení role patientských organizací,
- mezioborová a mezioborová spolupráce,
- zahraniční spolupráce v oblasti VO.

Na základě této činnosti vznikají v ČR vysoce specializovaná centra pro pacienty, kteří trpí vzácným onemocněním tak, aby péče byla pro pacienta dostupná na určitém pracovišti v celém potřebném rozsahu – aby byly vybudovány týmy zdravotnických profesionálů, kteří se problematikou jednotlivých vzácných chorob nebo skupin těchto onemocnění všestranně zabývají. Jako první pilotní projekt vznikla v ČR vysoce specializovaná centra pro pacienty s cystickou fibrosou, následně EB centrum pro pacienty s tzv. nemocí motýlích křídel a centrum pro pacienty s dědičnými poruchami metabolismu. Dále se plánuje vznik dalších vysoce specializovaných center např. pro pacienty se vzácnými neurologickými a neurodegenerativními chorobami, pacienty s genodermatózami, pro pacienty se vzácnými imunodeficitními stavy a další. Podmínkou vzniku centra je erudovaný, multidisciplinární tým, který je schopen zabezpečit komplexní péči o pacienta – diagnostiku i kauzální či symptomatickou terapii a samozřejmě je úzká spolupráce s patientskou organizací.

V roce 2012 bylo založeno také Národní koordinační centrum v Praze ve FN Motol. Jeho posláním je odborná garance a koordinace aktivit v oblasti vzácných onemocnění. V rámci centra např. vznikne linka pomoci pro lékaře, kteří mají u svého pacienta podezření na vzácné onemocnění. S Národním koordinačním centrem FN Motol úzce spolupracuje FN Brno.

<http://www.vzacnenemoci.cz/vzacna-onemocneni>
<http://www.vzacnenemoci.cz/legislativa>



Vzácná onemocnění u novorozenců

MUDr. Věra Fridrichová



Za vzácná onemocnění považujeme taková onemocnění, která postihují v zemích Evropské unie méně než jednoho ze dvou tisíc obyvatel. Celkový počet pacientů však není zanedbatelný. V evropských zemích je to více než 30 milionů lidí.

V České republice trpí vzácným onemocněním zhruba 20 000 pacientů. Raritní onemocnění se rozvíjí již v období prenatálním a 75 % se projeví v průběhu dětského

věku. Asi 30 % pacientů bohužel umírá před svými pátými narozeninami. Mezi vzácná onemocnění bylo přiřazeno asi 7 000 onemocnění. Z nich čtyři až pět procent se projeví již v časném novorozeneckém věku. Mohou postihovat několik orgánových skupin. Diagnostiku těchto závažných onemocnění komplikují různorodé, nespecifické a zavádějící příznaky, které se projevují

postupně a u stejného onemocnění popisujeme různé interindividuální projevy. Projevy imitují častější diagnózy jako novorozeneckou sepsi, hypoxicko-ischemickou encefalopatii a komplikace nedonošivosti. Zhruba 80 % vzácných onemocnění je způsobeno genetickými vlivy a u 20 % příčina choroby nebyla ozřejmena. Terapie vzácných onemocnění je specifická a finančně nákladná. K léčbě pacientů užíváme moderní léky, tzv. orphan drugs, registrovaných jich je 62, v České republice máme k dispozici 27 z nich. Pacienti jsou ve snaze o dostupnost a zefektivnění kvalitní péče směřováni na specializovaná pracoviště. Tato centra pro vzácná onemocnění jsou podřízena koordinačnímu centru ve FN Motol v Praze a jsou detailněji prezentována v jiném sdělení tohoto čísla.

V našem Perinatologickém centru FN Brno vítáme spolupráci s centry prenatální diagnostiky, ve kterých funguje mezioborová spolupráce genetika, gynekologa a kardiologa s možností následné konzultace neonatologa našeho pracoviště. Rodiče tak, v případě potřeby, přicházejí k porodu na specializované pracoviště. Jsou informováni a mají možnost se k plánovanému postupu vyjádřit.

Dle novelty metodického návodu Ministerstva zdravotnictví je od roku 2009 prováděn celoplošný novorozenecký laboratorní screening. Obsahuje vyšetření 13 nemocí ze suché kapky krve, odebrané z patičky mezi 48 a 72 hodinami věku dítěte. Jedná se o aktivní vyhledávání vzácného onemocnění již v jeho preklinickém stádiu. Včasně odhalení umožní časné zahájení účinné léčby a prevenci rozvoje závažných komplikací vedoucích k nenávratnému poškození zdraví jedince. Vyšetřovaná choroba je jasně definovaná a existuje obecně uznávaný věrohodný screeningový test. Cena laboratorního vyšetření je 746 Kč na jednoho novorozence, tj. 895 000 Kč na zachycení jednoho nemocného dítěte. Mezi vyšetřovaná onemocnění patří dvě endokrinopatie – kongenitální hypotyreóza a kongenitální adrenální hyperplazie, cystická fibróza, čtyři dědičné poruchy metabolismu AMK a šest dědičných poruch látkové výměny mastných kyselin. Vyšetření na jednotlivé choroby je prováděno na více pracovištích, koordinační centrum bylo ustanoveno při Ústavu dědičných a metabolických chorob 1. LF UK a VFN v Praze. U některých novorozenců se provádí druhé vyšetření, tzv. rescreening mezi 8.–14. dnem po porodu. A to v přesně definovaných případech, např. podání léků matce před porodem, které mohou výsledek screeningu ovlivnit (kortikoidy, léky obsahující jód, tyreostatika), terapie novorozence před odběrem screeningu kortikoidy, dopaminem, transfúze krve, plasmu, výměnná trasfúze, u novorozenců s porodní hmotností pod 1 500 g, u novorozenců na parenterální výživě před odběrem screeningu a v dalších situacích definovaných v pokynech. K tradičnímu celoplošnému novorozeneckému screeningu dále pak patří i ortopedický screening, screening vrozené katarakty, screening koarktace aorty vyšetřením pulzace femorálních arterií a nově na našem pracovišti i screeningové vyšetření sluchu měřením otoakustických emisí.

Se vzácnými onemocněními se na novorozeneckém pracovišti setkáváme opravdu raritně. Jsou však zařazena do širší diferenciální diagnostiky u nemocných dětí. Jak jsem již zmínila dříve, jejich projevy jsou nespecifické a poměrně uniformní. Tak vzácná onemocnění mohou být skryta za projevy častějších diagnóz, jako je bakteriální sepsi, patologický ikterus, hnisavá meningitida. K diferenciálně diagnostické rozvaze přispěje laboratorní vyšetření acidobazické rovnováhy, laktátu, glykemie, jaterní testy, bilirubinu, koagulací, amoniaku a ketonurie (novorozenec za podmínek pouhého hladovění není schopen tvořit ketolátky), někdy je nutné i vyšetření mozkomíšního moku.

Dědičná porucha metabolismu (DPM) může být příčinou HELLP syndromu (maternální hemolýza, jaterní dysfunkce, trombocytopenie), AFLP (akutní jaterní steatóza s vazbou na těhotenství), hypertrofické kardiomyopatie plodu in utero, non-imunního hydropsu plodu, intrauterinní růstové retardace plodu (IUGR) a prematurity.

Vysoké energetické nároky na poporodní adaptaci predisponují k časně neonatální manifestaci u mitochondriálních poruch energetického metabolismu. Známých je více než 120 a asi čtvrtina se rozvíjí do 28 dní, tedy v novorozeneckém věku. Typická je laktátová acidóza. Charakteristická je IUGR, prematurita, časná postnatální hypoxie, respirační insuficience, svalová hypotonie, intolerance stravy, letargie a chabé pití, odmítání sání, křeče, hepatopatie, hypertrofická kardiomyopatie, doprovodné vrozené vady (od dvou a více dysmorfických znaků obecně jen u jednoho procenta fyziologických novorozenců) a refrakterní sideropenická anémie.

Postižení CNS (křeče, svalová hypotonie, letargie a kóma) je domínujícím projevem typickým pro glykogenózu von Gierke a hyperinulinismus, onemocnění provázené těžkými hypoglykemiemi. Také pro organické acidurie je již v prvním týdnu po narození nápadná CNS patologie podmíněná ketoacidózou a hyperamonemií. Rozvíjí se i u známější nemoci ze stejné skupiny, u nemoci javorového sirupu (MSUD, leucinóza). U těchto novorozenců s těžkou ketoacidózou je typická „vůně“ po maggi, javorovém sirupu. U poruch cyklu močoviny extrémní hyperamonémie bez ketoacidózy může promptně dovést klinický stav pacienta přes respirační insuficienci, respirační alkalózu, třes a křečové projevy z iritace CNS k hyperamonemickému kómatu.

Po dostatečném příjmu mateřského mléka či umělé mléčné formule na sebe upozorní klasická galaktosémie, která se projeví čtvrtý až devátý den života novorozence hypoglykemií, křečemi, zpočátku nekonjugovaným ikterem s možnou progresí k výměnné trasfúzi, hepatopatií, konjugovanou hyperbilirubinemií a koagulopatií. Klinický stav připomíná rozvíjející se septický stav s hepatálními a renálními selháváním, mimochodem i charakteristicky přidruženou kataraktou.

Snad z předešlého výčtu mnohdy dramatických projevů DPM na novorozeneckém oddělení je zřejmé, že diagnostika musí být rychlá a není vždy snadná. Novorozenecký laboratorní screening nás nemůže vždy včas varovat a pomoci v diferenciální diagnostice u kriticky nemocných novorozenců. Navíc

spektrum vyšetřovaných chorob je úzké a počet raritních onemocnění DPM velký. Zde je namístě konzultace se specialistou, který navrhne diferenciálně diagnostický vyšetřovací algoritmus, eventuálně krátkodobou diagnostickou hospitalizaci na Pediatrické klinice FN Brno nebo na metabolické jednotce Kliniky dětského a dorostového lékařství 1. LF UK a VFN v Praze dle typu onemocnění.

Mezi vzácná onemocnění zahrnujeme i neurologická onemocnění, pro která je společná závažná svalová hypotonie již od novorozeneckého věku. Řadíme k nim například diagnózu spinální svalové atrofie Werdnig–Hoffmann. Klinický obraz tzv. floppy baby je patognomický i pro dědičnou poruchu glykosylace proteinů (CDG) a peroxismální postižení.

Přes svoji vzácnost jsem se mohla setkat v naší porodnici se vzácným onemocněním ze skupiny genodermatóz, u novorozence postiženého ichtyózou, tzv. collodion baby. Termín collodion baby je užíván pro děti s fenotypovým projevem chorob rohovění kůže na genetickém podkladu. Byl to lehce nedonošený novorozenec, který byl obklopen koloidním vakem. Jeho kůže byla lesklá, průsvitná a napjatá. Postupně popraskala a tím se zmírnily obtíže s dýcháním a pitím. Prognóza těchto dětí je příznivá, péče o ně obtížná a patří na specializované pracoviště. Do novorozeneckého věku se promítá i epidermolysis bullosa v různých formách závažnosti a různou mírou postižení mnohdy i multiorganovým. Neméně často vidíme neuroektodermová onemocnění nebo i například incontinentia pigmenti s nutností mezioborové péče o pacienty, tedy především spolupráce neonatologa s dermatologem.

Většina vrozených srdečních vad, včetně sporadicky se vyskytujících arytmií, je součástí vzácných onemocnění. Jejich prenatální diagnostika a terapie je u nás na vysoké úrovni. Mezioborová spolupráce je chválná. Před porodem dítěte z rizikové gravidity máme většinou k dispozici prenatální kardiologické vyšetření s doporučeními pro poporodní adaptační období a následnou dispenzarizaci.

Velkou skupinu vzácných onemocnění tvoří vrozené vývojové vady (VVV) a syndromy s nimi související. Prenatálně je snaha k přijetí matky do perinatologického centra. Urgentní řešení stavu novorozence mohou vyžadovat VVV trávicího traktu spojené s jeho neprůchodností, gastroschisis, VVV dýchacích cest spojené s jejich omezenou průchodností, včetně velmi vzácných atrezií, s některými syndromy asociovanými ageneze plic (syndrom Potterové, diafragmatická hernie), VVV urotraktu s poruchou renálních funkcí, odtoku moči, VVV CNS jako meningomyelokély, hydrocefalus, a další. Díky tradičnímu těhotenskému screeningu a podrobnému ultrazvukovému sledování rizikových gravidit jsme většinou upozorněni na patologický vývoj plodu. Tím získáváme větší prostor k organizaci zajištění časně postnatální péče, a to hlavně ve smyslu mezioborové týmové spolupráce. V těchto případech má smysl centralizace péče o tyto novorozence na specializovaných pracovištích v rámci naší Fakultní nemocnice Brno a genetická konzultace s cíleným genetickým vyšetřením a prognostickým závěrem pro postiženou rodinu.



Jak žijí děti s hemofilií dnes

MUDr. Světlana Köhlerová



Hemofilie se řadí k vzácným onemocněním. Jedná se o globálně nejzávažnější vrozenou koagulopatii, postihující všechny etnické skupiny. V Evropě a USA je incidence hemofilie A 1 : 5 000 narozených chlapců. Incidence hemofilie B, která je vzácnější, je asi desetkrát nižší. V současné době je v ČR necelý tisíc hemofiliků, z toho je 233 dětí do 18 let (údaje ČNHP 2012, www.cnhp.cz).

Hemofilie je přenášena jako X-vázaná, recesivní choroba. Nemoc se vyskytuje u chlapců, kteří zdědili defektní gen (Xh) od své matky, přenašečky onemocnění (XXh). V současné době mají rodiny hemofiliků možnost využít genetická vyšetření při prenatální diagnostice hemofilie. Hemofilie A (nedostatek FVIII) i hemofilie B (nedostatek FIX) se projevují excesivním krvácením a nelze je od sebe podle klinických projevů odlišit. Klinické projevy se však liší podle tíže onemocnění. Nejzávažnější je těžká forma hemofilie s hladinou FVIII/IX pod jedno procento, kde se setkáváme se spontánními a opakovanými projevy krvácení většinou již v útlém věku kolem jednoho roku života. Středně těžcí hemofilici s hladinou FVIII/IX nemají obvykle spontánní krvácivé potíže, ale mohou krváčet i při drobných traumatech při běžné pohybové aktivitě. Lehčí hemofilici s hladinou faktoru mezi pěti a čtyřiceti procenty mají minimum krvácení, jejich diagnóza může být stanovena až v pozdějším věku i jen náhodně, například v rámci předoperačního vyšetření.

V posledních dvaceti letech došlo v péči o dětské hemofiliky k dramatickým změnám. Od téměř naprosté terapeutické bezmoci až k novým diagnostickým a hlavně terapeutickým možnostem, které výrazně zlepšily prognózu onemocnění. Dnes se v ekonomicky vyspělých zemích pokládá hemofilie za plně kurabilní onemocnění a hemofilici mají šanci dožít se stejného věku jako jejich zdraví vrstevníci. Výrazně se změnila kvalita života hemofiliků, protože díky pravidelné profylaxi (opakované nitrožilní preventivní podávání chybějícího faktoru krevního srážení) nedochází k hendikepujícímu postižení pohybového aparátu v dětském věku vůbec nebo jen zcela výjimečně. Pacienti jsou naopak vedeni k preventivní rehabilitaci a péči o svůj muskuloskeletární aparát. Nutnost hospitalizace při krvácivé epizodě dětského hemofilika je dnes spíše výjimečná a péče se přesunuje do ambulantní sféry.

V současné době je zlatým standardem léčby těžkého dětského hemofilika právě profylaxe, tedy preventivní podávání FVIII/IX formou nitrožilní injekce jednou až třikrát týdně. K aplikaci mohou pacienti docházet do Hemofilického centra, ale většina pacientů s těžkou hemofilií má dnes tzv. domácí léčbu. Mají své léky k dispozici doma a dle pokynů hematologa je užívají. Podmínkou k tomu je ale spolupráce rodiny a pacienta. Zpočátku rodiče, pak i pacienti školního věku, jsou zaškoleni k intravenózní aplikaci a uchovávání svých léků. Hemofilická centra užívají k edukaci pacientů i několik projektů

mimo hemofilická centra. Pro malé děti do 6 let a jejich rodiče jsou to týdenní rekondiční pobyty v Bělči a pro děti od 6 do 18 let je to „velký“ Letní hemofilický tábor (LHT). V posledních osmi letech se mohli všichni navíc účastnit i rekondičních pobytů v Chorvatsku, Bulharsku a Itálii. O uvedené akce je v řadách pacientů velký zájem.

Letos opět proběhl čtrnáctidenní LHT v Beskydech v Ondrášově dvoře. Tentokrát byl v „indiánském duchu“, tato tematika byla dětem velmi blízká. Z pohledu edukace bylo pak zásadní „ambulantní“ dopoledne, zaměřující se právě na nácvik autoaplikace koncentrátů faktorů a rehabilitaci. Po odpoledním klidu už probíhal program LHT ve stylu klasických letních táborů, s příjemnými vedoucími, kteří jsou duší tábora a z nichž část jsou sami hemofilici. Díky nadšení a zápalu „pro věc“ všech zainteresovaných tak vzniká příjemné prostředí pro nácvik těch dovedností, které děti budou po celý život potřebovat. Děti během tábora opět vyslechly i odborné přednášky, měly několik zajímavých návštěv a přenocovaly „pod širákem“ u Rožnova pod Radhoštěm. Zázitkem byl i výlet na Velkou Raču. Na táboře tak děti navazují osobní kontakty s dětmi z jiných hemofilických center napříč celou republikou. Lépe se sžijí se svou nemocí a zvládají ji pak snadněji. K tomu patří i poznat hranice možností své nemoci a naučit se pomoci jeden druhému.

Díky patří všem, kteří se na rekondici či jiné péči o hemofiliky podílejí.



Vzácné diagnózy v hematologii: vrozená afibrinogenémie

MUDr. Ondřej Zapletal, Ph.D.



Kazuistika chlapce s novou mutací v genu pro fibrinogen, který prodělal spontánní krvácení do mozku

Úvod

Fibrinogen je velký rozpustný glykoprotein produkovaný játry. Je obsažen v krevní plazmě v množství asi 2–4 g/l a je nezbytný pro srážení krve. Sestává ze tří podjednotek (alfa, beta a gama), které jsou kódovány každá jiným genem (FGA, FGB, FGG) na čtvrtém chromozomu.

Vznik krevní sraženiny je důsledkem složitého řetězce dějů, při kterém dochází k postupné aktivaci koagulačních faktorů a trombocytů. Fibrinogen je posledním zymogenem v řadě. Jeho přeměna na ne-

rozpuštěný a polymerující fibrin je způsobena proteázou trombinem. Fibrinogen (Fbg) je také mediátorem agregace krevních destiček.

Při různých mutacích v genech pro Fbg může dojít ke snížené tvorbě či funkci Fbg (hypofibrinogenémie), úplnému chybění produkce Fbg (afibrinogenémie) nebo ke změně funkce Fbg (dysfibrinogenémie).

Vrozené chybění fibrinogenu – afibrinogenémie – je velmi vzácná vrozená krvácivá choroba. V literatuře se uvádí výskyt méně než jeden na jeden milion. Afibrinogenémie je dědičná autozomálně recesivně. Závažné samovolné krvácení se může objevit v jakémkoli věku, dokonce i prenatálně, popisováno je krvácení z pupečníku, slizniční a podkožní krvácení, krvácení do svalů nebo kloubů, spontánní ruptura sleziny a intrakraniální krvácení. Také se může krvácení objevit při intervenčních výkonech nebo po úraze.

Diagnóza afibrinogenémie je stanovena laboratorním vyšetřením – fibrinogen je neměřitelně nízký.

Krvácení u pacientů s afibrinogenémií léčíme substituční léčbou – k dispozici je koncentrát fibrinogenu, alternativou jsou kryoprecipitát a čerstvě zmražená plazma (FFP). Jako prevenci po krvácení ohrožujícím život je možné podávat koncentrát fibrinogenu i pravidelně a dlouhodobě.

Kazuistika

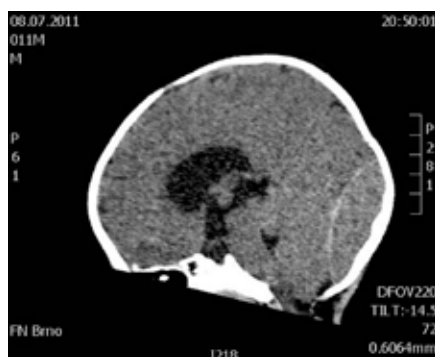
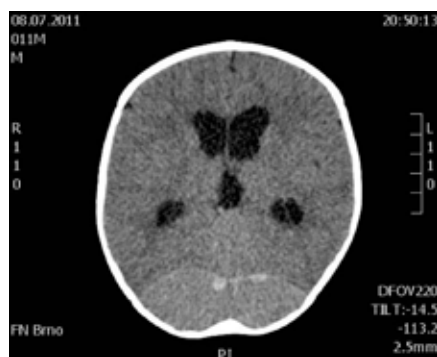
Náš pacient se narodil v roce 2011 nepřibuzným zdravým rodičům. Prenatálně byl ultrazvukovým vyšetřením zjištěn rozštěp rtu a patra. Třetí den života proběhla plánovaná operace, pooperačně komplikovaná krvácením z ran. Při vyšetření hemokoagulací byl zjištěn nízký Fbg, prodloužené aPTT, PT i trombinový čas. Neonatologové fibrinogen substituovali, krvácení ustalo a rány se zhojily. Bylo doporučeno hematologické vyšetření s odstupem.

U nás byl chlapec vyšetřen v půl roce věku, aktivita fibrinogenu byla pod 0,2 g/l (metoda dle Clausse), antigen fibrinogenu nebyl detekován (metoda EID). Genovým sekvenováním na ÚHKT v Praze (prof. J. E. Dyr, dr. R. Kotlín) byla prokázána nová mutace v genu pro alfa řetězec fibrinogenu – homozygotní delece Aα 6477A. Tato mutace zkracuje Aα řetězec na 400 aminokyselin a mění primární strukturu od pozice 293 po 400. Oba rodiče jsou heterozygoti pro stejnou delecí a jak bylo později při rodinné studii

zjištěno, mají ji i oba dědečci. Probíhá další pátrání v rodokmenech ve snaze najít možného společného předka obou rodin.

V sedmi měsících věku byl po substituci fibrinogenem (Haemocomplettan P, CLS Behring) zaveden centrální žilní katétr – port a byla provedena další plastika patra bez komplikací. Po operaci jsme udržovali Fbg denní substitucí nad 1,6 g/l s následnou sekundární profylaxií třikrát týdně po dobu dvou týdnů.

V jedenáctém měsíci věku byl pacient přijat po několikadenních potížích (neobvyklé chování a spavost, které rodiče přičítali respiračnímu infektu) s poruchou vědomí na spádové dětské oddělení. Po námi doporučené substituci Fbg byl však pro horšící se neurologický obraz urgentně transportován leteckou záchrannou službou do Dětské nemocnice. Na CT mozku byl prokázán rozsáhlý okcipitální hematom se známkami nitrolební hypertenze (viz. obrázky). Za pokračující substituce Fbg byl hematom neurochirurgem akutně evakuován. Dále se již komplikace neobjevily, pacient příhodu přežil bez neurologického deficitu. Dále jako prevence krvácení probíhá pravidelná profylaktická substituce Haemocomplettanem, nyní jsme frekvenci snížili z původně třikrát týdně na každý pátý den. Tato léčba udržuje trvale hladiny Fbg kolem 1 g/l.



CT skeny mozku, v axiální (Obr. vlevo) a sagitální (Obr. vpravo) rovině. Okcipitálně je dobře patrný rozsáhlý hematom, působící dilataci komorového systému a redukcí zevních likvorových prostor.

Závěr

Vzácné krvácivé choroby se mohou manifestovat kdykoli a kdekoli, aniž by byla pozitivní rodinná anamnéza (typické pro autozomálně recesivní choroby, kde heterozygoti jsou asymptomatici). Spontánní krvácení u pacientů s vrozenou afibrinogenémií se může manifestovat od nejútlejšího věku. Intrakraniální krvácení je vždy život ohrožující, okamžitá substituce koncentrátem fibrinogenu je zásadní spolu s rychlou diagnózou a případným chirurgickým řešením. Preventivní substituční léčba po takovéto příhodě je doporučena. Péče o pacienty s vzácnými krvácivými chorobami patří do rukou dětského hematologa.

Metabolické poruchy u dětí

Doc. MUDr. Dagmar Procházková, Ph.D.

Ambulance dědičných poruch metabolismu je umístěna v areálu Dětské nemocnice FN Brno, v její Poliklinicko-ambulantní části. Je součástí Pediatrické kliniky. Soustřeďuje pacienty s touto problematikou z regionu celé Moravy. Hlavní náplní práce této odborné poradny je péče o pacienty s hyperfenylalaninémií (HPA) a fenylketonurií (PKU). Péče je definována Věstníkem MZ ČR Metodika novorozeneckého screeningu z roku 2009, částka 6, z 12. srpna 2009. Zahrnuje pacienty od narození do dospělosti včetně.

Fenylketonurie je dědičná porucha metabolismu aminokyseliny fenylalaninu, která je způsobena deficitem enzymu fenylalaninhydroxylázy v játrech. Incidence v České republice je asi 1 : 5 869 živě narozených dětí. Základní léčbou je dieta



nízkobílkovinná s nízkým obsahem fenylalaninu ve stravě. Dieta se skládá z minimálního množství přirozených bílkovin a z tzv. potravin pro zvláštní lékařské účely, což jsou směsi aminokyselin bez fenylalaninu. Jsou hrazeny prostředků veřejného zdravotního pojištění. Zahnují základní směsi aminokyselin bez fenylalaninu, nejčastěji v plechovkách bez příchutě, a tzv. dávkované formy. Jedná se o menší sypké dávky směsi aminokyselin v sáčkích s příchutí či bez a o tzv. ready to drink formuly, tj. již naředěné vodou menší dávky směsi aminokyselin. Novinkou jsou v letošním roce i varianty ve formě pudingu s příchutí. Cena nízkobílkovinné diety je od počátku finančně



náročná. Dávkované formy jsou navíc asi dvakrát dražší oproti základním preparátům. Součástí diety jsou i speciální nízkobílkovinné výrobky, které nejsou hrazeny ze zdravotního pojištění a jsou oproti běžným potravinám finančně náročnější. Hlavním rizikem neléčené fenylketonurie je mentální postižení. Nízkobílkovinná dieta zaručuje při přísném dodržování normální či téměř normální vývoj kognitivních funkcí. V současné době se doporučuje jako dieta celoživotní. Dalším úskalím nedodržování PKU diety je v dospělosti riziko tzv. hyperfenylalaninové embryopatie, tj. poškození plodu vysokou hladinou fenylalaninu v krvi matky. Jedná se o tzv. syndrom maternální PKU, který zahrnuje mikrocefálii, postižení psychomotorického vývoje dítěte, vrozené srdeční vady, stigmatizaci, nízkou porodní hmotnost, poruchy pozornosti a hyperaktivitu, riziko předčasného porodu a potratu. PKU dieta je náročná na přípravu. Navíc má špatné organoleptické vlastnosti. Proto se hledají nové léčebné možnosti. Pro některé pacienty je to podávání kofaktoru fenylalaninu, tzv. tetrahydrobiopterinu, který v některých případech optimalizuje aktivitu porušeného enzymu. V současné době se jedná o úhradu z prostředků veřejného zdravotního pojištění. Tento nový typ léčby je opět výrazně finančně náročný oproti nízkobílkovinné dietě. Na druhé straně umožní některým pacientům dietu uvolnit či zcela opustit. V nejbližší době očekáváme, že bude ve světě uvedena zcela nová varianta léčby PKU – enzymová náhradní terapie pomocí enzymu fenylalaninamoniaklyázy. Enzym metabolizuje fenylalanin v krvi na kyselinu trans-kořicovou a malé množství amoniaku, které tělu neškodí.

Péče o tyto pacienty je finančně a odborně náročná. Proto je v České republice centralizována a poskytována pouze ve třech fakultních nemocnicích: VFN Praha, FN Královské Vinohrady Praha a FN Brno. V Brně sahají počátky péče o tyto pacienty do 60. let minulého století. V současné době je ve FN Brno registrováno 326 pacientů. Ve všech metabolických centrech se jedná o multioborovou spolupráci, na které se současně podílejí i další odbornosti: neurologové, psychologové, nutriční terapeuti, pracovníci biochemie, genetiky, gynekologové a porodníci a sociální pracovníci. Molekulárně genetickou analýzu PAH genu pro PKU poskytuje v rámci České republiky všem pacientům



Centrum molekulární biologie a genové terapie IHOK FN Brno. Naše ambulance spolupracuje s Národním sdružením PKU a jiných dědičných poruch metabolismu. Jedná se o sdružení pacientů, jejich rodičů a přátel. Níže uvádíme fotografie z různých akcí NS PKU a jiných DPM – ozdravné pobyty, kurzy vaření a mikulášská besídka. Patronkou sdružení je herečka Andrea Kerestešová. V současné době všechna centra společně s NS PKU a jiných DPM usilují o vytvoření Centra vysoce specializované péče pro pacienty s PKU, které by zaručovalo vysoký standard poskytované lékařské péče a přispělo ke zlepšení úhrady péče o tyto pacienty.



Vzácná onemocnění v dětské neurologii

MUDr. Ondřej Horák, MUDr. Lenka Mrázová

Vzácná onemocnění jsou onemocnění s četností v populaci jedno na dva tisíce obyvatel a nižší. Vzhledem k takto sporadickému výskytu bývají opomíjena v diferenciálně diagnostických úvahách a často tak zůstávají dlouho nerozpoznána. To nejenže oddaluje správný terapeutický postup, ale také vede k zbytečným a duplicitním vyšetřením, což jen akcentuje už tak stresující situaci v rodině pacienta.

V rámci dětské neurologie se s vzácnými chorobami setkáváme hned v několika sférách, z nichž poukazuje zejména na epileptologii a oblast nervosvalových onemocnění. Jednotlivá onemocnění ze zmíněných oblastí jsou sice extrémně vzácná, dohromady však představují nezanedbatelný počet pacientů, vyžadujících specifický přístup. Diagnostika těchto chorob není součástí rutinní praxe, zejména pro vý-



znamný pokrok na poli molekulární genetiky je však na specializovaných pracovištích proveditelná. Ze srovnání zahraničních literárních údajů o incidenci a prevalenci vzácných typů geneticky podmíněných epilepsií a nervosvalových chorob s počtem diagnostikovaných pacientů na našem území lze usuzovat na nedokonalý systém zachytu těchto chorob v ČR. Z tohoto důvodu vznikají specializovaná centra, která komplexní diagnostiku a potřebný multioborový přístup nabízejí. Pro účely dispenzarizace

jíž existují (a stále vznikají nové) přehledné registry, jejichž použití by do budoucna mělo být celonárodní nebo ideálně nadnárodní.

V praxi jsou již plně zavedené registry pacientů s Duchennovou/Beckerovou muskulární dystrofií (DMD/BMD), spinální muskulární atrofií (SMA), facio-skapulo-humerální muskulární dystrofií (FSHMD) a myotnickými dystrofiemi (MD). Pro některá další nervosvalová onemocnění, jakými jsou např. pletencové svalové dystrofie a kongenitální svalové dystrofie, je vytvoření registrů otázkou příštích let. Klíčovým společným znakem těchto chorob je svalová slabost, ostatní klinická manifestace je pro dané jednotky více či méně specifická. Pro Duchennovu svalovou dystrofii je charakteristický náhodný záchyt pro elevaci jaterních transamináz a později kreatinkinázy ještě před rozvojem klinických obtíží, které se objevují kolem třetího roku věku. SMA ve své nejzávažnější formě (Werdnig–Hoffmann) obvykle odhalíme již v novorozeneckém nebo časně kojeneckém věku pod obrazem floppy infant. Mírnější formy (typ II a III) nastupují typicky v batolecím věku a jejich průběh je značně variabilní. V případě FSHMD dominuje hypomimie a prominující lopatky. Progrese tohoto onemocnění je ve srovnání s předchozími jednotkami mírnější a prognóza tak příznivější. Přes tato specifika však klinický obraz bez molekulárně genetické analýzy ke stanovení diagnózy nestačí. V současné době je v mnoha případech molekulární genetika upřednostňována i před invazivní svalovou biopsií.

V epileptologii molekulární genetika hraje důležitou roli v případech závažné myoklonické epilepsie v dětství (Dravetové syndrom; SMEI), generalizované epilepsie asociované s febrilními záchvaty (GEFS+), benigních familiárních novorozeneckých křečí (BFNC) a pyridoxin dependentních epilepsií (PDE). V těchto případech totiž napomáhá nejen diagnostickému zařazení, ale umožňuje i cílený výběr antiepileptik. Syndrom Dravetové je závažná epileptická encefalopatie, manifestující se v kojeneckém věku dlouhou trvajícím, stranově alternujícími febrilními záchvaty, později záchvaty myoklonickými anebo absencemi a opožděním vývoje dítěte. Až v 80 % případů je asociován s mutací v genu SCN1a, tedy v genu kódujícím alfa podjednotku sodíkových kanálů, což umožňuje nastavení cílené antiepileptické terapie. U pyridoxin dependentních epilepsií znamená molekulárně genetické potvrzení diagnózy především ušetření pacienta zbytečně extenzivní léčby. Genetické vyšetření zde obvykle navazuje na pozitivní pyridoxinový test, který

je standardní součástí algoritmů léčby novorozeneckých záchvatů. Jak se molekulární genetika vyvíjí, začíná se prosazovat i v diagnostice dalších epilepsií (generalizované idiopatické a fokální epilepsie), zatím však spíše na experimentální úrovni.

Mimo tyto dvě dominantní skupiny onemocnění se dětský neurolog setkává i s řadou dalších vzácných onemocnění, jejichž první manifestace bývá velmi často neurologická. Jedná se zejména o metabolická onemocnění, z nichž jsou to hlavně metabolické myopatie jako je např. Pompeho nemoc (glykogenóza 2. typu), která se projevuje zejména svalovou slabostí, mitochondriální onemocnění, jehož prvním projevem bývají často epileptické záchvaty, či ataxie nebo skupina onemocnění známých jako leukodystrofie způsobené dysfunkcí myelinu, pro které je charakteristické opoždění vývoje, regres ve vývoji, poruchy chování, postižení smyslových orgánů či ataxie a řada dalších.

Článek v základních rysech nastiňuje problematiku vzácných onemocnění z oblasti dětské neurologie se záměrem rozšířit povědomí zejména o nutnosti centralizace ve specializovaných centrech s možností komplexní diagnostiky, včetně molekulárně genetického vyšetření, a nabádá tak širokou lékařskou veřejnost k včasnému odeslání „podezřelých“ pacientů do těchto center.

Dětské neuromuskulární a kongenitální deformity páteře

Doc. MUDr. Martin Repko, Ph.D.

Ortopedická klinika LF MU a FN Brno je od svého založení v roce 1977 prof. MUDr. Otto Vlachem, DrSc. vedoucím republikovým specializovaným centrem pro řešení deformit páteře a v poslední době byla i zapojena do významných evropských i světových vědecko-výzkumných projektů. V souvislosti s tímto širokým působením byla na klinice v minulých letech ošetřena celá řada pacientů s velmi vzácnými diagnózami, s nimiž se setkáváme velmi zřídka. Vždy je v této souvislosti nutné aplikovat individuální přístup k pacientovi a hledat optimální způsob ošetření v zrcadle možných nepředpokladatelných komplikací.

Jedním z hlavních celostátních projektů naší kliniky je dispenzarizace a léčba dětských neuromuskulárních a kongenitálních deformit páteře, které zahrnují celou řadu velmi vzácných komplexních onemocnění. Příkladem a jednou z nejvýznamnějších skupin pacientů jsou děti s Duchenneovou muskulární dystrofií, které jsou operovány v rámci ČR výhradně ve FN Brno.

Jedná se o závažné vzácné onemocnění, které výrazně snižuje kvalitu života a vede i k časnému úmrtí těchto dětí ve věku kolem 20. roku života v důsledku postižení srdečního i dýchacího svalstva. Pravidelným postižením je skoliotická deformita páteře, která významně zhoršuje kvalitu života i funkční zdatnost kardiopulmonálního aparátu. Z ortopedického pohledu je především potřeba udržet rovnováhu sedu pacienta a zabránit dalšímu funkčnímu omezení vnitřních orgánů vlivem deformace páteře. Kompenzační pomůcky, jakými jsou kvalitní anatomicky tvarovaný vozík či další protetické pomůcky, dokáží částečně zlepšit stabilitu sedu, avšak při výrazné progredující deformitě páteře nedokáží udržet kompenzaci těla. V těchto případech je nutné skoliotickou deformitu operovat.

Principem operační léčby skoliotických deformit páteře u těchto chlapců je korekce deformity a tzv. spinopelvická fixace, zahrnující do instrumentace a následně kostěné fúze nejen samotnou páteř, ale i pánev. Operace samotná patří k nejobtížnějším v ortopedické operativě a vyžaduje dokonalou multioborovou spolupráci. Doposud bylo na Ortopedické klinice FN Brno takto operováno 19 pacientů. Samotný operační výkon a následná časná pooperační rekonvalescence vyžaduje specializovaný

anesteziologický přístup s přihlédnutím k riziku srdečního a ventilačního selhání v důsledku primárního postižení těchto orgánů. Většinou pacient zůstává po několika dny po operaci na umělé ventilaci a vyžaduje velmi intenzivní anesteziologickou péči. Rizikem těchto výkonů je neschopnost pacienta spontánní ventilace a odkázání na ventilaci umělou.

Na Ortopedické klinice FN Brno byla obdobným způsobem operována i celá řada dalších dětských pacientů s deformitami páteře při velmi vzácných diagnózách. Mezi ně patří deformity při Prade–Williho syndromu, spinální muskulární atrofií, Friedreichově ataxii, morbu Charcot–Marie–Tooth, Roussy–Leviho syndromu, Coffin–Lowryho syndromu, Arnold–Chiariho syndromu, Marfanově syndromu, diastematomyelií a mnohých dalších. Tito pacienti tvoří unikátní soubor a jeho léčebné výsledky byly s úspěchem prezentovány na významných světových kongresech. Tyto operační výkony však současně patří k finančně nejnáročnějším v péči zajišťované naší klinikou. Naší dlouholetou snahou je získat dostatečné prostředky od zdravotních pojišťoven a veřejného zdravotnictví, které by byly vyčleněny především k operační léčbě těchto vzácných onemocnění a dokázaly by pokrýt potřeby našeho specializovaného centra. Rádi by-



chom takto poskytlí léčbu mnohým dalším takto postiženým dětem soustředěným na naši kliniku z celé republiky.

Základním požadavkem pro kvalitní léčebnou péči je dokonalá souhra zdravotnického týmu lékařů, sester, psychologa a dalších spolupracovníků kliniky. Za zásadní a nepostradatelnou podmínku pro možnost léčby takto závažných a vzácných diagnóz považují důslednou a kvalitní multidisciplinární spolupráci. Vysoká erudice jednotlivých zainteresovaných klinik FN Brno a jejich prakticky bezproblémová mezioborová spolupráce jsou zásadními faktory léčby vzácných deformit dětské páteře. V předoperačním období úzce spolupracujeme především s Radiologickou klinikou, Neurologickou klinikou a klinikami interními FN Brno, včetně peroperační monitorace evokovaných potenciálů. Při operační léčbě a v jejím bezprostředním pooperačním období je nezbytná dokonalá anesteziologická péče KARIM FN Brno, bez které by tyto unikátní operační výkony nebyly možné. K řešení některých speciálních komplikací využíváme také perfektní spolupráce s Chirurgickou a Neurochirurgickou klinikou FN Brno. Pocit zajištění bezpeč-

nosti operace zvyšuje vědomí možného rychlého řešení možných komplikací i v rámci dalších vysoce erudovaných klinik v rámci FN Brno.

Za výše uvedených podmínek, kvalitně zajištěných a poskytovaných ve FN Brno, jsme schopni na Ortopedické klinice FN Brno provádět náročné a pravidelně i unikátní operační výkony, které navrací naději postiženým dětem s deformitami rostoucí páteře. Touto cestou se nám daří zlepšit kvalitu a prodloužit délku jejich života.

Neurologie a vzácné nemoci

MUDr. Stanislav Vohánka, CSc., MBA



Některé nemoci jsou časté, jiné méně... Celoživotní prevalence bolestí v zádech se blíží 90 %, migréna postihuje až 17 % žen a 6 % mužů. Celoživotní prevalence epileptických záchvatů a epilepsie, včetně febrilních záchvatů, je až pět procent. Tyto nemoci známe od nepaměti a hovoří o nich již starověké texty. Oproti těmto masovým chorobám, které známe z vlastní zkušenosti nebo blízkého okolí, existuje velké množství nemocí, se kterými se setkáváme výjimečně. Bývají obávanou částí lékařských učebnic a nezdírká i lékařských praxí. Řídký výskyt těchto chorob klade velké nároky na vzdělání lékařů, činí získávání relevantních informací o těchto chorobách krajně obtížným a vede k zanedbávání péče. Zdravotnický systém tyto pacienty nechce, protože nezapadají do technologických schémat moderní medicíny. Poskytovatelé jim nerozumí – mají málo skutečně kvalitních a objektivních (pevných) dat k rozhodování. Pro plátce a regulátory péče vyčnívají z davu a je pro ně třeba vytvářet zvláštní (špatně uchopitelný) systém financování. Obrazně řečeno: vyrábět konfekci je jednodušší (a levnější), než šít historický kostým na míru herci...

Vzácné nemoci (anglicky označované často jako „orphan“ – sirotci) jsou definovány Evropskou komisí jako prevalence méně než jeden případ na dva tisíce obyvatel, v Japonsku jeden případ na 2 500 obyvatel a v USA jako choroba, která postihuje méně než 200 tisíc obyvatel. Často jsou pohřbívány spojovány s oborem neurologie, přestože jsem se na začátku snažil ukázat, že se tento obor zabývá převážně chorobami velmi častými. A to jsem nezmínil cévní mozkové příhody jako třetí nejčastější příčinu smrti a nejčastější příčinu invalidity dospělých.

Významnou skupinu chorob, kterými se neurologie zabývá, jsou tzv. neuromuskulární neboli nervosvalové choroby (onemocnění periferních nervů, nervosvalových spojení a kosterních svalů). Kromě dia-

gnóze známé již delší dobu. Často zde ale narážíme na finanční možnosti zdravotnických systémů takovou terapii poskytovat (intravenózní imunoglobuliny, moderní biologická léčba) a u některých vzácných nemocí i na absenci důkazů z rozsáhlejších studií.

Péče o nemocné s nervosvalovými chorobami patří mezi jeden ze základních a dlouhodobých programů Neurologické kliniky FN Brno. Její pracovníci stáli u zrodu Neuromuskulární sekce České neurologické společnosti a Brno je tradiční destinací národních neuromuskulárních kongresů. Usilujeme o uznání Neuromuskulárního centra jako centra excelence podle evropských standardů. Nemůže ovšem jít o izolovanou aktivitu naší kliniky – cílovým stavem je propojená aktivita neurologů, molekulárních biologů, genetiků, patologů a dalších odborností, které se na péči o tyto pacienty podílí. Od narození do smrti, od prvních příznaků a počáteční diagnostiky po sofistikovanou genovou terapii či podpůrnou nebo paliativní péči.

Jednou z významných aktivit, které v současné době na poli vzácných chorob vyvíjíme, je budování národních registrů některých vzácných nemocí. Pracovníci Neurologické kliniky a Kliniky dětské neurologie jsou správci čtyř z pěti v současnosti v ČR fungujících registrů: Registru DMD/BMD, registru myotonických poruch, registru FSHD (facioskapulohumerální svalové dystrofie) a registru autoimunitních neuropatií (AINSO). Registry patří ke klíčovým aktivitám, jak je definuje EUCERD: jsou nezastupitelné v získávání odborných informací o vzácných chorobách, slouží k porovnávání úrovně péče s jinými zeměmi a v neposlední řadě pomáhají péči plánovat a financovat. Jsou nezastupitelné v plánování klinických

betické polyneuropatie patří všechny choroby z tohoto okruhu mezi nemoci vzácné. Nejčastěji jde o dědičně podmíněné choroby, na druhém místě jsou onemocnění autoimunitní. Některé jsou relativně časté: asi dva tisíce osob v České republice trpí myastenii, některé jsou „ultravzácné“: víme jen o dvou případech X vázané formy Emeryho–Dreifussovy svalové dystrofie. Celkovou prevalenci nemocí se všemi svalovými dystrofiemi lze pro ČR odhadnout do jednoho tisíce osob, jde však o desítky různých nemocí s rázovitými projevy a nestejnou prognózou. Drtivá většina dědičně podmíněných chorob je neléčitelných. U některých však již máme k dispozici léčbu substituční (Pompeho nemoc), u jiných se blížíme k zahájení kauzální genové terapie (některé svalové dystrofie) a téměř u všech máme řadu podpůrných léčebných strategií, které významně zlepšují kvalitu života a prodlužují jeho délku. Autoimunitní nervosvalové choroby jsou naopak chorobami, u nichž jsou léčebné strategie studii. Registry jsou strukturou kompatibilní s registry v dalších zemích EU, jsou multicentrické a abychom zajistili jednoduchou a bezbariérovou komparaci dat, jsou vedeny v anglickém jazyce.

www.eucerd.eu
www.orpha.net
www.vzacna-onemocneni.cz
ready.registry.cz
www.ainso.cz
www.neuromuskularni-sekce.cz

Hereditární arytmické syndromy

MUDr. Tomáš Novotný, Ph.D.



Hereditární arytmické syndromy jsou vzácná dědičná onemocnění srdce spojená s vysokým rizikem závažných poruch srdečního rytmu, které vedou k zástavě oběhu. Ta naštěstí trvá většinou jen několik sekund, a tak typickým projevem těchto onemocnění jsou krátké ztráty vědomí, tzv. synkopy, nejčastěji při námaze. Bohužel v některých případech porucha rytmu (a tím i oběhová zástava) přetrvává a takto postižený jedinec umírá, není-li mu okamžitě poskytnuta masáž srdce a porucha rytmu není ukončena elektrickým výbojem, tzv. defibrilací. Tyto obtíže se v drtivé většině případů objevují u dosud zdravých a často mladých jedinců.

Mezi tato onemocnění patří Brugada syndrom, katecholaminergní polymorfní komorová tachykardie (CPVT) a především syndrom dlouhého QT intervalu (long QT – LQTS). Podle rozsáhlé italské studie z roku 2009 bylo zjištěno, že LQTS se může vyskytovat až u jednoho z dvou a půl tisíce jedinců, čímž téměř přestává patřit mezi vzácná onemocnění. U všech těchto tří onemocnění poskytujeme ve FN Brno komplexní diagnostiku zhruba od roku 2000 a jako jediné zařízení v České republice i včetně genetického vyšetření zaměřeného na detekci mutací v genech pro elektrické iontové kanály srdečního svaly. Diagnostika a také léčba probíhá v rámci spolupráce Interní kardiologické kliniky, dětské kardiologie Pediatrické kliniky a Oddělení lékařské genetiky. Diagnostika těchto onemocnění může být svízelná, neboť běžné kardiologické vyšetření, včetně ultrazvuku srdce, ukáže normální nález. Někdy je onemocnění možno rozpoznat podle některých méně

obvyklých znaků na EKG záznamu (např. prodloužení tzv. QT intervalu), často se ale typické známky objeví až při zátěžovém testu – bicyklové ergometrii. Správné rozpoznání tohoto život ohrožujícího onemocnění umožňuje pak zavést odpovídající léčbu – nasazení léků ze skupiny betablokátorů nebo implantaci speciálního přístroje – implantabilního defibrilátoru – který nebezpečnou arytmii rozpozná a elektrickým výbojem ukončí.

Pro hereditární arytmické syndromy je typický familiární – rodinný – výskyt. Na vyšetření k nám tak přijíždějí celé rodiny z celé České republiky a často i ze Slovenska. V současné době usilujeme o získání statutu národního centra pro tato onemocnění.

Vzácná onemocnění na Klinice nemocí plicních a TBC FN Brno a LF MU

MUDr. Eva Pokojová, MUDr. Dagmar Kindlová, MUDr. Martina Doubková, MUDr. Monika Šatánková a Prof. MUDr. Jana Skříčková, CSc.

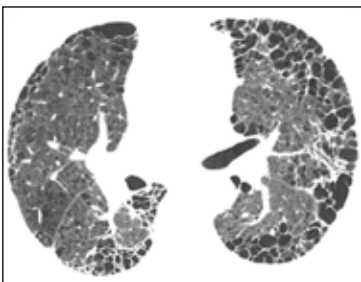


Cystická fibróza (CF)

Cystická fibróza je autozomálně recesivně dědičná porucha metabolismu. Jedná se o onemocnění multisystémové, postihující orgány s epitelovým povrchem. Je charakterizované progresivním postižením plic v důsledku opakovaných infekcí dýchacích cest nebo chronických infekcí, neprospíváním postižené osoby v důsledku insuficience zevní sekrece pankreatu, vysokou koncentrací chloridů v potu a až u 98 % dospělých mužů i neplodností v důsledku obstrukční azoospermie.

Výskyt CF je 1 : 2 736 živě narozených dětí. V České republice se ročně narodí asi 33 dětí s tímto onemocněním.

Centrum vysoce specializované péče o nemocné s cystickou fibrózou při FN Brno má dvě části. Dětské klienty do věku osmnácti let jsou sledováni na Klinice dětských infekčních nemocí. Dospělé klienty dispenzarizuje specializovaná ambulance Kliniky nemocí plicních a TBC, kde je v roce 2013 sledováno 32 nemocných. Léčba klientů s CF je velmi náročná. Léčba postižení respiračního traktu zahrnuje fyzioterapii, péči



HRCT hrudníku – pokročilá plicní fibróza, voštinovitá plíce (honeycomb lung).



Fenotypický projev paličkovitých prstů s nehty tvaru hodinového sklička u pacientů s IPP.



Koncentrátor kyslíku – součást dlouhodobé domácí oxygenoterapie, kdy pacienti v pokročilých stádiích inhalují kyslík minimálně 16 hodin denně.

Obdobně složitý je i včasný záchyt a léčba postižení gastrointestinálního traktu v rámci tohoto onemocnění. Zevní insuficience pankreatu vyžaduje extrémně vysoké dávky pankreatické substituce. Diabetes mellitus vázaný na CF je sám o sobě specifický a vyžaduje zahájení léčby inzulínem. CF vázaná hepatopatie vyžaduje podání ursodeoxycholové kyseliny. Náročná je léčba malnutrice – sipping, výživa cestou nasogastrické sondy či PEG, plná parenterální výživa. Je nezbytně nutná suplementace vitamínů rozpustných v tucích a některých minerálních prvků (kalcium, fosfor, magnesium, selen, zinek a železo).

S pokroky léčby a zvyšujícím se mediánem přežití nemocných CF souvisí i problematika rodičovství, tedy péče o gravidní CF klientky a dále problematika IVF u mužů s CF. Nutná je též psychologická péče o CF klienty a jejich rodinné příslušníky.

Léčba CF byla až do nedávna pouze symptomatická. Nyní se i u této diagnózy využívají tzv. orphan drugs, tedy léčivé přípravky, které se používají v terapii závažných vzácných onemocnění (s prevalencí menší než 50 : 100 000). Statut orphan drug bývá spojen s konkrétním onemocněním či dokonce s konkrétním subtypem či fází určitého onemocnění. V případě cystické fibrózy je takovým lékem ivacaftor (Kalydeco), který působí jako potenciátor defektního proteinu CFTR a zvyšuje kapacitu iontových kanálů pro transport chloridových iontů. Je tedy lékem modifikujícím chorobu, který funguje na principu nápravy základního defektu u CF. To znamená, že má za cíl napravit příčinu CF a ne pouze následky onemocnění (jako je např. plicní infekce). Ivacaftor je vyhrazen pouze pro CF klienty, kteří jsou nosiči mutace G551D (v našem centru to jsou dva nemocní).

Obtížně léčitelné astma (OLA)

Astma je onemocnění sice nevyléčitelné, ale ve většině případů velmi dobře reagující na léčbu. Velká část nemocných má při správně vedené léčbě astma pod kontrolou, jsou stabilizovaní a bez příznaků. Existuje však skupina nemocných s obtížně léčitelným astmatem, kteří i přes adekvátní léčbu při dobré compliance a adherenci k léčbě mají každodenní příznaky astmatu. KNPT FN Brno je od roku 2005 jedním z Center pro obtížně léčitelné astma. Centrum poskytuje nemocným s touto nejtěžší formou astmatu vysoce specializovanou péči. Pečujeme o 195 takových pacientů. U úzké skupiny pacientů s těžkým a obtížně léčitelným astmatem je při splnění indikačních podmínek (správně stanovená diagnóza, správná léčba komorbidit, které mohou zhoršovat průběh astmatu – např. rhinosinusitida, reflexní nemoc jícnu apod., průkaz pozitivit celoročního vzdušného alergenu kožními testy nebo reaktivitou in vitro, s průvodní klinikou vazby na alergenové spouštěče, FEV1 menší než 80 % náležité hodnoty, v průběhu posledního roku dokumentované minimálně dvě těžké exacerbace navzdory vysokým denním dávkám inhalačních kortikoidů a hladina celkového IgE v rozmezí 30–700 IU/ml, pacient dodržující zákaz kouření) indikovaná biologická léčba omalizumabem. Omalizumab je humanizovaná monoklonální protilátka vyrobená technologií rekombinantní DNA v linii savčích buněk vaječníků čínských křečků. Omalizumab se selektivně váže na konstantní doménu Fc epsilon 3 lidského IgE, čímž snižuje volné IgE. Na KNPT FN Brno jsme od roku 2005 biologickou léčbu omalizumabem zahájili u dvaceti pacientů. V současnosti je léčba aktivní u třinácti nemocných. Ve většině případů došlo po 16 týdnech léčby omalizumabem ke zmírnění nebo ústupu denních i nočních příznaků, došlo ke snížení počtu akutních exacerbací astmatu s nutností vyhledávání lékařské péče, zlepšení plicních funkcí, zlepšila se kvalita života i kontrola astmatu nemocných. U většiny nemocných došlo ke zlepšení námahové dušnosti a podařilo se snížit nebo vysadit dávku systémových kortikoidů.

Idiopatická plicní fibróza (IPF)

Idiopatická plicní fibróza patří mezi intersticiální plicní procesy (IPP), což je heterogenní skupina chorob převážně nenádorového původu s podobnou klinickou manifestací a radiologickým obrazem lišící se etiologií, prognózou a léčbou. Výskytem tato onemocnění patří mezi méně běžná. Základními vyšetřovacími metodami jsou klinické vyšetření (včetně anamnestických dat), laboratorní vyšetření, plicní funkční vyšetření, radiologické vyšetření (včetně výpočetní tomografie s vysokou rozlišovací schopností), bronchoskopie s bronchoalveolární laváží a obvykle i plicní biopsie. Důležitá je včasná a přesná diagnostika vzhledem k tomu, že léčba se u jednotlivých IPP liší a některé z nich jsou při léčbě reverzibilní pouze v iniciálních fázích onemocnění. Léčba je kauzální v případech známé etiologie, jinak je empirická, založená na zkušenostech, a sestává převážně z kortikoidní, imunosupresivní nebo biologické léčby. V pokročilých fázích IPP je indikována dlouhodobá domácí oxygenoterapie nebo transplantace plic.

Idiopatická plicní fibróza je nejzávažnějším reprezentantem skupiny intersticiálních plicních procesů. IPF postihuje asi pět milionů lidí na celém světě. Prevalence této nemoci je celosvětově odhadována na 13–20 : 100 000 a incidence na 6,8–16,3 : 100 000 obyvatel.

Klinicky se IPF projevují nejčastějšími plicními symptomy – kašlem a dušností. Mnohdy tato onemocnění probíhají plíživě a to i roky. Pacient se na postižení adaptuje a přichází do ambulance v již pokročilém



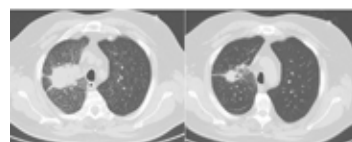
před léčbou

po léčbě



před léčbou

po léčbě



před léčbou

po léčbě

stádium tzv. voštinovitě plíce, kdy dochází k nevratné přestavbě plicní tkáně do stádia plicní fibrózy.

Léčba IPP je různorodá, kauzální či empirická. Základem léčby jsou kortikoidy, imunosupresiva a antioxidační léky. V poslední době i léčba přímo ovlivňující imunopatologické děje v plicním parenchymu, tzv. biologická léčba, zaměřující se primárně na proces fibrotizace u IPF. V konečném stádiu IPP je to dlouhodobá domácí oxygenoterapie nebo u indikovaných jedinců i transplantace plic. Prognóza onemocnění kolísá od dobré, jako je například sarkoidóza, až po špatnou u idiopatické plicní fibrózy, kde je medián přežití mezi třemi až pěti lety.

V centru pro intersticiální plicní procesy na KNPT FN Brno bylo v roce 2012 dispenzarizováno 730 nemocných z celého jihomoravského regionu. V současnosti sledujeme 28 pacientů s IPF. Z toho šest nemocných s mírným až středně těžkým stádiem IPF bylo indikováno k nové antifibrotické léčbě pirfenidonem, která přímo ovlivňuje pochod nekontrolovatelné fibrogenese. Tato léčba je vázána na centra.

Nemalobuněčný karcinom plic (NSCLC) s přítomností aktivačních mutací genu epidermálního růstového faktoru

Klinika nemocí plicních a TBC FN Brno patří mezi pneumoonkologická centra České republiky. Je tedy pracovištěm, na kterém probíhá léčba preparátem gefitinib u nemocných s NSCLC, u kterých byly prokázány aktivační mutace genu EGFR (receptor epidermálního růstového faktoru). Frekvence aktivačních mutací genu EGFR je v bělošské populaci 10–15 % všech NSCLC. Pokud je mutace přítomna, je léčba preparátem gefitinib velmi účinná i u pokročilých NSCLC. Na přítomnost mutací genu EGFR jsou testováni všichni pacienti se stanovenou morfológickou diagnózou adenokarcinomu, NSCLC blíže nespecifikovanému. Testování se provádí ze vzorků nádorové tkáně díky velmi dobré spolupráci KNPT s Ústavem patologie FN Brno, kde pobíhá morfológická diagnostika, a dále ve spolupráci s Centrem molekulární biologie a genové terapie IHOK FN Brno a LF MU, kde probíhá molekulárně genetická diagnostika. Od října 2011 bylo na přítomnost aktivačních mutací vyšetřeno 284 nemocných a mutace byly prokázány u 37 z nich. Při průkazu mutace je gefitinib velmi účinným lékem, jak dokazují následující snímky.

Daruj krev s Českým rozhlasem

Dne 11. září 2013 se na Transfuzním a tkáňovém oddělení FN Brno konala akce Daruj krev s Českým rozhlasem. V odpoledních hodinách byl pořádán pro dárce krve koncert na náměstí Svobody.

Vystoupil zde Roman Horký se skupinou Pozdní sběr, Folk Team a Slávek Janoušek s Lubošem Vondrákem.

I já umím pomoci



Fakultní nemocnice Brno ve spolupráci s KARIM FN Brno a LF MU, portálem AKUTNĚ.CZ a Spolkem mediků LF MU pořádala dne 16. září 2013 u příležitosti výročního XX. národního kongresu ČSARIM osvětovou akci pro laickou veřejnost. Akce s názvem „I já umím pomoci“ se konala v odstaveném tramvajovém voze na Malinovského náměstí v Brně a byla zaměřena na poskytování první pomoci a ukázky terénní resuscitace. Poděkování patří nejen všem zúčastněným, ale i Dopravnímu podniku města Brna, který ze svého vozového parku pro tuto edukaci tramvaj zdarma zapůjčil.

Cvičení Traumateamu ČR „Brno 2013“



Ve dnech 17. a 18. září 2013 se v areálu FN Brno uskutečnilo cvičení TT ČR „Brno 2013“. Tým lékařů a sester z KUCH, COS a KARIM ve spolupráci s HZS Hl. m. Prahy a GR HZS prověřili spolupráci při nácviku třetí směny s přípravou na modul 8 – předsunutá zdravotnická jednotka s chirurgií, její výstavba bude dokončena v roce 2014. Ztížené nepříznivé klimatické podmínky prověřily odolnost všech zúčastněných osob. Získané zkušenosti pomohou k zefektivnění další práce celého Traumateamu ČR.

Se Zbrojovkou dárce krve

Dne 18. září 2013 byla na Transfuzním oddělení FN Brno odstartována spolupráce FC Zbrojovky Brno a Fakultní nemocnice Brno. Cílem spolupráce je podpora dárcovství krve, rozšíření registru dárců a zvýšení povědomí o potřebě dárcovství.

Akci svou účastí podpořil trenér Juniorky Daniel Břežanský, který krev daroval již popáté, a také jeho svěřenci a dorostenci FC Zbrojovky Brno.

Slečna Kateřina Zemanová navštívila FN Brno

Dne 25. září 2013 navštívila Fakultní nemocnici Brno dcera prezidenta republiky slečna Kateřina Zemanová. V doprovodu ředitele FN Brno MUDr. Romana Krause, MBA, a vedení Psychiatrické kliniky FN Brno si prohlédla tamější Dětské oddělení, jehož pacientům odevzdala i drobné dárky.

Přesná jako švýcarské hodinky

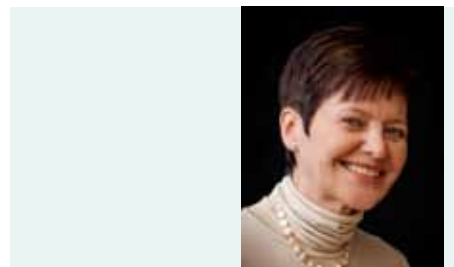


Díky Nadaci AGROFERT HOLDING získala FN Brno unikátní navigaci pro neuroonkologické operace dětí. Přístroj za více než šest miliónů korun umí na základě předoperačních snímků z MR přesně zacílit na jakékoliv místo v mozku, a tak zpřesnit extrémně náročné neurochirurgické zákroky u malých pacientů. Slavnostního předání, které se uskutečnilo 26. září 2013, se zúčastnil jak Andrej Babiš a ředitelka Nadace AGROFERT HOLDING Zuzana Tornikidis, tak zástupci FN Brno v čele s MUDr. Romanem Krausem, MBA.

Radiomapa ČR

Výbor Radiologické společnosti (RS ČLS JEP) zahájil proces certifikace radiologických pracovišť v České republice, která provozují CT, magnetickou rezonanci a některé vybrané metody jako virtuální kolonoskopii či kontrastní ultrazvukové vyšetření. Kromě zvyšování kvality vyšetření je cílem také systematické snižování radiační zátěže českých pacientů.

Za celý proces certifikace odpovídají předseda společnosti doc. MUDr. Marek Mechl, Ph.D., MBA a prof. MUDr. Vlastimil Válek, CSc., MBA. Profesor Válek připravil kritéria, podle kterých mohou jednotlivá pracoviště získat certifikaci. Ta je zárukou, že pracoviště vyšetřují jak podle místních radiologických standardů, tak ve shodě s národními radiologickými standardy.



EB Centrum FN Brno pečuje o pacienty nejen z celé ČR, ale i z ciziny s nemocí, která nese poetický název „nemoc motýlích křídel“ – Epidermolysis bullosa congenita (EB). Kůže a sliznice pacientů je totiž tak křehká, že se lehce poškodí dotykem stejně jako motýlí křídla. To vede k tomu, že péče o pacienty a ošetřování ran jsou u pacientů s EB zcela odlišné.

EB je velmi vzácné, dědičné, dosud nevyléčitelné, vrozené puchýřnaté onemocnění, které působí pacientům defekty na kůži a sliznicích, včetně vnitřních orgánů. Jde o jedno z nejzávažnějších kožních onemocnění, které postihuje děti i dospělé pacienty. Příznaky u 32 podtypů onemocnění jsou rozličné. Naštěstí v 60 % převažují lehčí formy EB (EB simplex), které pacienta tolik neomezují v běžném životě. Pacienti studují, věnují se svému povolání, zakládají rodiny, nemají zkrácenu délku života. Jsou omezeni ve výběru povolání, koníčků (sportu), mají potíže při výběru vhodného oblečení a obuvi. U 40 % pacientů s EB (s generalizovanou dystrofickou a junkční formou EB) je situace tristní. Pacient dvě třetiny dne stráví péčí o sebe. Hodiny ošetřuje kůži. Obtížná je pro ně chůze pro defekty na nohou, tuhnou jim klouby, dochází k srůstům prstů a polykacím potížím. Jejich strava musí být kalorická, často mixovaná, někdy nepolknou ani slinu, opakovaně se jim dilataje jícen, někteří pacienti mají zavedený PEG. Většina trpí podvýživou, tím se jim hůře hojí rány, jsou chudokrevní, trpí osteoporózou a dalšími komplikacemi. Tyto zdravotní problémy se negativně podepisují na kvalitě jejich života i celé rodiny. Rakovina kůže je u nich častá a podílí se na zkrácení jejich života. Pacienti s EB nesou statečně svůj úděl, studují a zakládají rodiny po řádné genetické prevenci v EB Centru. EB je způsobeno mutací patnácti různých genů, které jsou známy a ve specializovaných centrech se již dají vyšetřit. EB se dědí dominantně, recesivně nebo vznikem nové mutace.

Na světě žije asi půl miliónu lidí s EB, v Evropě 30 000 a České republice asi 250–300 pacientů s EB. EB je onemocnění vzácné a péče o pacienty je specifická, multioborová, a proto ve vyspělých státech vznikla specializovaná EB centra, ve kterých tým specialistů různých odborností o pacienty s EB pečuje.

EB Centrum ČR (www.ebcentrum.cz) při Dětském kožním oddělení Pediatrické kliniky (DKO PeK) FN Brno založila v roce 2001 MUDr. Hana Bučková, Ph.D. Zpočátku se péče o pacienty koncentrovala na ošetření ran, rehabilitaci (MUDr. Brauner) a odseparování srostlých prstů (doc. Samohýl a MUDr. Vokurková). Histologická diagnostika v elektronovém mikroskopu byla zpřesněna imunohistochemickými metodami (prof. Buček). Reprezentativní soubor přešvědčil RNDr. Libora Kozáka z CMBGT IHOK FN Brno, navázali jsme kontakt s EB Centrem v Salzburgu a spustili diagnostiku na molekulární úrovni. Tím se zpřesnilo i genetické poradenství (MUDr. Gaillyová). Tým se postupně rozrostl na 19 specialistů z dětské a bohuňické nemocnice, kteří pečují o 221 pacientů s EB z celé České republiky, Ruska, Ukrajiny a Slovenska. Závažné formy EB se projevují hned po narození. Přínos EB Centra pro rodiny s EB je velký. Jednak v časně a přesné diagnostice, v zacvičení rodiny ve vhodném ošetřování ran a jednak ve sdělení prognózy onemocnění. Díky molekulární diagnostice

nabízíme kompletní genetickou prevenci v rodinách s EB. Hledáme v širokém příbuzenstvu zdravé přenašeče genu a nabízíme jim pak prenatální a preimplantační diagnostiku. Toto vyšetření absolvují s partnery i pacienti s EB, kteří sami plánují rodinu. Klinická data ukládáme do registru. EB Centrum je členem mezinárodní sítě EB center a klinických expertů – EB Clinet (www.eb-clinet.org), které se pravidelně schází v Salzburgu.

V roce 2004 vznikla patientská organizace DEBRA ČR, která je členem mezinárodní organizace DEBRA International. DEBRA pomáhá pacientům po stránce poradenské, sociální a finanční, organizuje pro pacienty ozdravné pobyty, konference, úzce spolupracuje s EB Centrem. DEBRA ČR se různými projekty zasloužila o to, že vzrostlo povědomí veřejnosti o tom, co nemoc motýlích křídel je (např. projektem 12 plus 12, v roce 2013 se DEBRA ČR stala neziskovým partnerem 48. ročníku MFF Karlovy, viz (www.debra-cz.org, www.debra-cz.org/debra-cr-na-mff-karlovy-vary/, www.kviff.com/cz/aktualne/foto/632/).

Rok 2012 byl pro EB Centrum rokem průlomovým. Ministerstvo zdravotnictví ČR udělilo EB Centru FN Brno statut vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s epidermolysis bullosa congenita v ČR. Historicky je DKO PeK zaměřeno na vzácné vrozené vady kůže – genodermatózy, proto se ucházíme i o statut Centra pro genodermatózy.





Projekt „Jdeme společně“ aneb přirozenost do lidských vztahů

Renata a Anita Gaillyovy a Táňa Horká
za tým projektu Jdeme společně

Není dobře člověku samotnému. Tuto větu můžeme občas zaslechnout a ani se nad jejím smyslem příliš nezamýšlíme. Jít společnou cestou může přinést mnoho pěkného, ale i hodně konfliktů. Dobré partnerství nevzniká samo, musí se pěstovat, kultivovat. Společně si můžeme užívat chvíle pohody nebo úspěchy, společně lze řešit a překonávat překážky. Je to práce na celý život a asi nikdy nebude zcela dokonalá, „nikdo není dokonalý“. Jdeme-li ale společně, máme více síly, více odhodlání i více lásky na zvládnutí úspěchů i radostí, problémů i trápení.

Stejně jako v osobním životě tak může být snazší i naše práce – ať už v jakémkoli oboru – rozhodneme-li se jít společně s těmi, s nimiž se setkáváme – se svými kolegy, spolupracovníky, klienty, žáky a pacienty. Myšlenka jít společně je přece zcela přirozená a logická. Co jiného chceme najít než společnou cestu, společné řešení?

Není lepší najít společný směr, než si jít zatvrzele svou osamělou cestičkou, míjet se s ostatními na cestě nebo do nich slepě narážet a házet si klacky pod nohy?

Pracujeme-li v týmu, máme společně možnost setkávat se s lidmi, kteří nás obohacují, kteří nám pomáhají poznat smysl a cíl naší práce, inspirují nás, pomáhají nám vybrat směr, kudy chceme jít, i cesty, kterými se dát nechceme. Patří mezi ně stejným dílem ti, se kterými pracujeme, i ti, pro které pracujeme. Můžeme dělat chyby. Ale můžeme je i napravovat. Je potřeba chtít být součástí. Učit se můžeme každý den a je hezké, když se učíme rádi. Umění komunikace, umění naslouchat, schopnost empatie – to vše by mělo být součástí každodenní práce všech zdravotnických pracovníků, a to vše je někdy velmi složité v každodenním pracovním zatížení realizovat. Můžeme se ale o zlepšování pokusit.

Nestátní zdravotnické zařízení Psychoprofi, s.r.o. zahájilo 1. ledna 2013 v rámci Jihomoravského kraje dvanáctiměsíční vzdělávací projekt s názvem Jdeme společně – trénink lektorů pro posílení kompetencí pomáhajících profesí, kteří pracují s malými dětmi, díky němuž dostane 30 odborníků z řad pedagogů, lékařů a sociálních pracovníků možnost bezplatného vzdělávání. Cílem projektu je zařazení této činnosti i do pregraduálního a postgraduálního vzdělávání pracovníků pomáhajících profesí – zdravotníků, pedagogů a sociálních pracovníků.

Projekt je realizován v rámci Operačního programu Vzdělávání pro konkurenceschopnost a je spolufinancován Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem ČR.

Na podzim letošního roku proběhne pilotní kurz projektu ne náhodou nazvaného „Jdeme společně“, ve kterém budou vyškoleni lektori a vznikne učební materiál, využitelný při další práci.



„Jdeme společně je cesta, jak vycházet sám se sebou, vycházet s druhými a vcházet do lidskosti...“

„Jít společně se svým rozumem, tělem a srdcem je cesta na celý život.“

Vizí projektu je zvyšování kompetencí lékařů, sociálních pracovníků a pedagogů ve vztahu s dětmi od 0 do 7 let a s jejich rodiči. Budoucí lektori mohou obohatit profesionální přístup v pedagogických, zdravotnických a sociálních institucích o nové dovednosti, vedoucí k rozvoji otevřené komunikace, vzájemnému sdílení a vyladování mezi odborníky daných institucí a mezi odborníky a pacienty nebo klienty.

Vyškolení lektori mohou pak participovat na „vyladování“ pracovníků v pomáhajících profesích tak, aby docházelo při jejich každodenní práci s malými dětmi a jejich rodinami k vzájemnému porozumění, naslouchání, respektování s velkou dávkou úcty, lásky a přijímání každého bez rozdílu a podmínek. Řádky věnované problematice vzácných onemocnění jednoznačně ukazují, že je třeba tvořit týmy a jít společně, pokud chceme něco dokázat a pomoci.

Projekt „Jdeme společně“ nabízí možnost, jak se můžeme společně učit jít společně.

Informace o projektu jsou pravidelně zveřejňovány na webových stránkách www.jdeme-spolecne.cz nebo na facebooku pod názvem Jdeme společně.



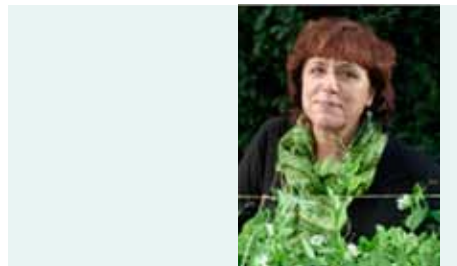
Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO)

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

Česká asociace pro vzácná onemocnění vznikla v březnu roku 2012.

Posláním ČAVO je sdružovat organizace pacientů se vzácnými onemocněními i jednotlivé pacienty, zastupovat jejich zájmy a posilovat povědomí o specifické problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli

státních i mezinárodních institucí a veřejností.



Dle odhadu je v ČR přibližně 20 000 pacientů se vzácným onemocněním. ČAVO dnes sdružuje téměř 30 různých organizací, které se věnují podpoře pacientů se vzácným onemocněním a jejich rodin.

Co nejvíce trápí nemocné se vzácným onemocněním?

- Pozdní či chybná diagnostika onemocnění,
- nedostupná odborná zdravotní péče,
- nedostupnost léků pro vzácná onemocnění, tzv. orphan drugs,
- propadávání sítí sociálních dávek a výhod kvůli neznalosti posudkových lékařů, sociálních pracovníků atd.,
- omezená možnost sdílet zkušenosti s podobně nemocnými (u nemocných, kteří nemají patientskou organizaci).

Nejdůležitějším důvodem, který vedl ke vzniku České asociace pro vzácná onemocnění je zastupování zájmů patientských organizací pro vzácná onemocnění a nemocných bez oficiálního zastoupení. Předsedkyní asociace je paní Bc. Anna Arellanesová, která pracuje současně jako předsedkyně Klubu nemocných cystickou fibrózou. Nabídku stát se odborným garantem asociace přijali onkoložka se specializací na vzácné nádory MUDr. Kateřina Kubáčková a genetik prof. MUDr. Milan Macek ml., DrSc., oba z FN Motol, kteří činnost ČAVO podporují již od samého vzniku. Oba jsou nejen velkými odborníky v oblasti diagnostiky a léčby vzácných onemocnění, ale také se angažují v odborných společnostech a dalších organizacích pro vzácná onemocnění.

Jak napsala odborná garantka MUDr. Kateřina Kubáčková podle přístupu státu a veřejnosti k nemocným se vzácným onemocněním se pozná skutečně fungující demokratická společnost.

Většina patientských organizací pro vzácná onemocnění jsou malá sdružení, která fungují na dobrovolné bázi. Jejich zástupci jsou většinou sami nemocní nebo rodiče nemocných. Není tudíž v jejich možnostech hájit zájmy stejně nemocných na vyšší úrovni.

V průběhu května 2012 se zástupci asociace sešli s tehdejšími ministry zdravotnictví MUDr. Leošem Hegerem, aby nově vzniklou asociaci představili. Během schůzky ministr souhlasil

s tím, aby se ČAVO stala členem Mezioborové pracovní skupiny pro vzácná onemocnění při MZd ČR.

Setkání patientských organizací pro vzácná onemocnění považují členové ČAVO za jednu z nejdůležitějších aktivit. Většina organizací jsou malá dobrovolná sdružení, která vítají možnost setkávat se mezi sebou, sdílet vzájemně své starosti nebo naopak své nápady. Setkání také slouží k tomu, aby bylo možné lépe identifikovat, co jednotlivé skupiny pacientů spojuje a jak směřovat dále vzájemnou spolupráci ku prospěchu všech. Setkávání členů ČAVO by se mělo konat dvakrát ročně. Na setkání je vždy zajišťován i odborný program, obvykle se jedná o přednášky odborníků z oblasti zdravotnictví – lékařů, právníků, zdravotnických ekonomů a dalších.

Díky M. Mackovi a A. Arellanesové.
www.vzacna-onemocneni.cz



Smích v nemocnici?



Ano, jsou chvíle, kdy je dětský úsměv zážrak. Lékaři a sestřičky z dětských oddělení to vědí moc dobře. Smích ale není jen chvilkovým uvolněním. Kdo se od srdce zasměje, posílí svůj imunitní systém, účinně bojuje proti únavě nebo depresi. Pozitivní naladění pomáhá v léčbě i takových nemocí jako astma nebo migrény. Smích také mírní bolest nebo uvolňuje nervové napětí. Je rovněž dobrou gymnastikou a masáží pro celé tělo. Pracují totiž nejen mimické svaly v obličeji, ale také ty hrudní a břišní. Při smíchu se nám chvěje bránice, a tím masírujeme žaludek, játra i střeva.

Aby mohla dobrá nálada pomáhat právě v nemocnicích, o to se starají zdravotní klauni.

V dnešní době zpřijemňuje dětem pobyt na lůžkových odděleních barevné prostředí, větší možnosti návštěv rodičů nebo technické vybavení v hernách. Důležitou součástí ne-



► mocnic jsou také pravidelné klauniády. Tyto legrační vizity nejsou divadelním představením, kde je dítě divákem někde v herně. Naopak. Zdravotní klauni přicházejí za dítětem do jeho pokoje, do jeho prostředí a každý pacient se stává součástí svého originálního příběhu. Cílem je navázat s dětmi kontakt, co nejvíce je zapojit do hry, a tím snížit strach např. z lékařských zákroků. Velkou část práce zdravotních klaunů tvoří herecká dovednost s návazností na umění žonglérské, pěvecké, hudební, magické a schopnost improvizace a empatie. Samotná činnost na pokoji pak je dána různými vlivy, ať už je to věk pacienta, jeho zdravotní stav, přítomnost návštěvy apod. Malí pacienti jsou nadšeni z bublinek, říkadel, loutek a písniček, zatímco starší pacienti se setkávají s pomateným doktorem a ještě více pomatenou sestrou, kteří přicházejí na lékařskou klaunskou vizitu. Jednou měří tlak pomocí balónku a pumpičky,



jindy zkouší zrak obrovskými brýlemi, zaměňují jména pacientům a nejozvodivnějšími způsoby pracují s lékařskými rekvizitami (stetoskop, dřívka do krku...). Také rodiče, kteří jsou v mnohdy horším psychickém stavu, si přijdou na své. Maminky a babičky se proměňují v hudebnice a zpěvačky a tatínkové nadšeně chytají padající klaunky.

Ale není to tak jednoduché, jak se zdá. Ne vždy je situace na pokojích vhodná ke smíchoterapii. Přístup zdravotních klaunů k jednotlivým pacientům je velice individuální. Jiná situace je například u malého pacienta čerstvě po transplantaci nebo chemoterapii. Jiná na psychiatrii. No a některé dítě se prostě smát nechce nebo si rodič návštěvu klauna nepřeje. Výsledkem netradiční vizity nemusí být vždy smích, jak by se očekávalo. Je to spíš příležitost pro klauna stát se jakýmsi průvanem, který má sílu provětrat nemocniční pokoj, chmurné myšlenky, pocity nebo náladu malého pacienta. Legrační doktoři nebo sestřičky s nevšedními jmény, např. sestra Sára nebo doktor Kolíček, přinášejí možnost změny, možnost výhybky na jinou cestu. Na cestu, která může mít podobu smíchu, úžasu nad provedeným kouzlem, radosti z malého dárečku nebo jen potěšení z tiché písničky. Nejdůležitějším úkolem zdravotního klauna je dát možnost dítěti nadechnout se, osvěžit, uvolnit se nebo se naopak pro něco nadchnout. Zdravotní klauni se orientují na zdravou část dětí, budí zájem o život, a to může být prvním krůčkem k uzdravení.

A co na to malí pacienti? Reakcí je nepřeberné množství. Někdy dítě klauna doprovází a pomáhá mu jako asistent v dalších pokojích. Dítě po autonehodě, které při návštěvě

klauna začne hýbat zápěstím a prsty (což je samozřejmě dáno všemi vlivy). Dítě, které chce ještě jeden den zůstat v nemocnici, protože ví, že druhý den přijde doktorka Rentgenová. Dítě zahraničních turistů, které neumí ani slovo česky a přesto rozumí... Jak by to vše ale mohlo fungovat bez chápavých lékařů, zdravotních sestřiček a herních terapeutek? Většinou jsou velmi zaměstnaní svými povinnostmi. Ten svěží vítr, který přináší zdravotní klauni, ale vítají. I oni si zaslouží trošku radosti a pozitivní energie zvenčí.

Novinkou v letošním roce je, že zdravotní klauni získali certifikát z berlínské univerzity Steinbeis-Hochschule Berlin (SHB), pod níž spadá i International Institute for Medical Clowning.

Občanské sdružení Zdravotní klaun se tak stalo první organizací svého druhu na světě, která má certifikované zdravotní klauny. Více informací o organizaci Zdravotní klaun a zajímavé novinky naleznete na www.zdravotniklaun.cz nebo na www.facebook.com/zdravotniklaun.

Občanské sdružení Zdravotní klaun,
Hájkova 22, 130 00, Praha 3
Tel: +420 222 713 416, GSM:
724223440
www.zdravotniklaun.cz,
e-mail: ahoj@zdravotni-klaun.cz
IČO: 26547953, DIČ: CZ26547953,
registrace u MV, č.j. VS/1-1/48676/01-
-R, číslo BÚ: 159172293/0600



Průběh a výsledky periodického auditu DIAS a recertifikačního auditu ISO 9001

MUDr. Jaroslav Pepřla



O výsledcích auditů dle akreditačních standardů NIAHO v letech 2011 a 2012 jsme vás informovali v Nemocničních listech, 2/2011 a 2/2012. V letošním roce se uskutečnil periodický audit DIAS a recertifikační audit ISO 9001 ve dnech 21.– 25. dubna 2013.

Společnost DNV implementovala výkladové pokyny k akreditačnímu standardu NIAHO®, který byl schválen americkým „Government's Centres for Medicare and Medicaid“ (CMS) pro evropské podmínky a v druhé polovině roku 2012 došlo k uznání tohoto standardu DNV International Accreditation Standard for Hospitals (DIAS – mezinárodní akreditační standard nemocnic) pro země EU. Výkladové pokyny NIAHO® jsou periodicky aktualizovány na základě upozornění zaslaných CMS, čímž je dynamicky zajištěna interaktivita změn vývoje ve zdravotnictví a jeho legislativě. V současné době je platná verze 2.1 z prosince 2012.

V rámci auditu dle norem ISO 9001 – Systém řízení kvality proběhl po třech letech audit recertifikační, který je vždy rozhodující z hlediska udělení certifikátu ISO na období dalších třech let. Vzhledem ke kompatibilitě normy ISO s akreditačními standardy DIAS a oprávnění auditorů auditovat obě normy proběhly oba audity současně jako jeden celek, což značně zvyšuje efektivitu činností jak pro tým auditorů, tak pro auditovanou stranu. Audit jako vždy obsahoval všechny prvky normy ISO z oblasti managementu (dokumentace, plánování, politika a cíle kvality, kontrola interních auditů, řešení neshod a nápravná opatření, analytická činnost), a to jak na úrovni vedení nemocnice, tak jednotlivých medicínských i nemedicínských útvarů. V části DIAS potom prověření odborné činnosti medicínských útvarů, průkazu plánování a dodržování bezpečnosti pro pacienty a personál, připravenosti na řešení krizových případů a v neposlední řadě prověření dodržování legislativy v oblasti environmentu. V plánu byla návštěva třetiny útvarů a vedení FN, v reálném hodnocení pak byl záznam o návštěvě dvaceti dvou medicínských útvarů a pěti nemedicínských útvarů.

Tým pro DIAS byl tvořen vedoucí auditorkou paní Gill Feerick z Velké Británie, Dr. Tomaszem Stefaniakiem z Polska, kteří auditovali systémovou část a především klinickou problematiku, a Ing. Petrem Kozlem z DNV Czech, který auditoval fyzické prostředí a bezpečnost. Pro reakreditaci ISO pak doplnil tým Ing. Jan Bragagnolo, rovněž z DNV Czech. Jak v rámci úvodní prezentace, tak i v dokladech v průběhu auditů prokázali prezentující pracovníci vedení FN Brno, OBKŘ a OŘK a vedení klinik a nemedicínských útvarů dobrou připravenost, a to především při řešení systémové a odborné problematiky. Nedostatky v této systémové oblasti se ojediněle vyskytly v ne vždy konkretizovaných cílech kvality, nedořešení nálezů z neshod z hlediska kořenové příčiny a dostatečném provádění a využívání analýz v rámci získaných dat z monitorování činností pro přezkoumání systému řízení kvality. V této oblasti je celoplošně největší rezervou monitorování dat o efektivnosti výkonnosti lékařského personálu a monitorování některých specializovaných výkonů až na úroveň jednotlivců. Bohužel právě v této oblasti se projevuje omezená funkčnost stávajícího klinického informačního systému AMIS, který těmito potřebnými funkcionalitami nedisponuje. V rámci kontrolních návštěv na klinikách a odděleních byly nálezy především v záznamech, které ne vždy vykazovaly všechny potřebné náležitosti stanovené řídící dokumentací FN Brno. V oblasti fyzického prostředí byla pozornost věnována především bezpečnostním a protipožárním opatřením, kterých se také týkaly ojedinělé dílčí nálezy zaznamenané v auditorské zprávě.

Při závěrečném vyhodnocení auditori ocenili vysokou úroveň poskytované péče a jejího systému řízení ve FN Brno. Vyzvedli zejména oblasti systémového řešení problematiky

bolesti, připravenost na mimořádné události, proaktivní přístup v postupu proti kouření (vstup do mezinárodní sítě Nekuřácké nemocnice – ENSH), akreditace laboratoří dle ISO 15189 a další oblasti činností.

Vyjádřili poděkování za otevřený přístup všem pracovníkům nemocnice, se kterými v rámci auditu komunikovali. Auditori konstatovali, že bylo pro ně ctí auditovat FN Brno a že jsou přesvědčeni, že i tento audit povede k dalšímu zvyšování péče o klienty, což je i hlavním smyslem a cílem auditů systému kvality.

V obdrženém zápisu z auditů bylo zaznamenáno 16 nálezů, z nichž pouze jeden byl významnější. Ani jeden nálezh nebyl z kategorie systémových neshod. V rámci recertifikačního auditu ISO 9001 nebyla zjištěna žádná neshoda a FN Brno tak obhájila certifikát ISO 9001, který si už v této době vedení útvarů převzala.

Po obdržení zápisu z obou auditů byla ve stanovené lhůtě zaslána nápravná opatření. Některá již byla okamžitě uskutečněna a na zbývajících se s jejich realizací započalo.

Průběh i závěr auditu nás opět přesvědčil, že ve zdravotní péči a jejich podpůrných činnostech je neustále co zlepšovat a že je třeba udržovat pozornost i u již dosažených cílů, které jsou považovány za „rutinu“.

Opatření k nálezům, ale i další problematika, která vyplývá z vývoje jednotlivých odborností, legislativních změn, organizačních opatření či z vývoje akreditačních standardů, jsou nyní rozpracovávány do konkrétních postupů a jednotliví nositelé úkolů začínají naplňovat řešení.

Je nezbytné na tomto místě poděkovat všem, kteří se podíleli na odborné připravenosti auditu a na jeho organizačním zajištění. Je v našich silách, abychom i nadále zlepšovali všestrannou péči o naše nemocné a klienty a společně s neustálým zlepšováním se tak připravili na reakreditační audit DIAS, který nás v první polovině roku 2014 čeká, a obhájili tak čelní pozici v oblasti kvality v rámci českého zdravotnictví.



Nemoci a jiné choroby...

ThMgr. Milan Klapetek



Pobavení i poučení lze hledat a potkat ledaskde. Vypadá to sice na první pohled trochu podivínsky, ale může to být třeba i seznam nemocí. Je to neuvěřitelné, čím vším může člověk trpět! To poznáte, když se začnete například do sáhodlouhého výčtu všech možných fobií, tedy chorobných strachů, které mohou člověka sužovat. To ovšem nedoporučuji hypochondrům, ti rázem shledají, že to mají.

Taková klaustrofobie neboli strach z uzavřených prostor (strach z toho, že bude v hospodě zavřeno sem nepatří!) je zcela běžný, ale jedna závodnice na minulých letních olympiádě trpěla strachem z psychické újmy a bolesti, kterou by svým případným vítězstvím způsobila poraženým kolegyním!

Zvu vás nyní na malou procházku tímto kuriózním, avšak malebným krajem, ze kterého může člověk nakonec vytěžit zdraví prospěšné radostné seznání, jak je na tom dobře, co všechno ještě nemá. Otevřeme-li pomyslně základní literaturu, tedy Cimrmanovo kompendium „Nemoci a jiné choroby“ a „Lékařem snadno a rychle“ Františka Vymazala, budete si schopni všechny zvláštní dosud neznámé nemoci pojmenovávat a diagnostikovat sami. Když má člověk něčeho moc a příliš, je to hyper-, když toho má povážlivě málo, méně, než je zdravé, je to hypo-. Neplést prosím s hippo-, to byste se ocitli v maštali u koní. To, co člověku v daném případě chybí nebo přebývá, by mělo být vyjádřeno řecky nebo latinsky, česky to však může být srozumitelnější. Mnoho psychických poruch či nemocí spočívá v přílišné zálibě či přílišném strachu z něčeho. Záliby jsou označeny koncovkou -filie nebo -manie, strach a patologický odpor k něčemu pak -fobie. Každá taková nemoc má tedy vždy svůj protipól v nemírnosti a neuměřenosti přesně opačné.

Ona nešťastná olympionička by asi trpěla nikeofobií (já i kdybych to měl, tak přesto mohu klidně na jakémkoliv závodu v čemkoliv!). Nikeofobie má ovšem málokdo, zato zcela jiné je to na onom opačném pólu. Tam by se nalézala chorobná, manická, zoufalá a spalující potřeba bojovat, soutěžit, vítězit, být vždy a ve všem první a úspěšný. Touto strašnou chorobou je postižena celá západní civilizace. Kdyby postiženým šlo o to, vynikat v něčem prospěšném a ušlechtilém, bylo by na světě krásně, toho však nenastává (by řekl člověk, mající chorobnou zálibu v germanismech).

Poněvadž tuto poruchu má už každý druhý, nikdo už to jako poruchu nevnímá. Přitom právě toto je tak strašná choroba, že kam se na množství jejích obětí „hrabou“ všechny mory a cholery dohromady! Tato porucha je vinna genocidami národů, bezhlavým pokrokem, plenícím přírodní prostředí, devastací mravních hodnot a dalšími „drobnými laterálními škodami“. Na seznamu nemocí WHO se tato choroba, žel, dosud neobjevuje. Nikeomanie, jak by se tato choroba nazývala, je zákeřná i tím, že postižení naprosto nemají náhled choroby, který je nadějným příznakem možnosti léčby. Ba právě naopak, připadají si naprosto zdraví a úspěšní, přímo vzoroví.

Jinou zajímavou nemocí s epidemickým výskytem by mohla být archeofobie. Arché je řecky vláda, a touto chorobou postižený jedinec tedy trpí chorobným strachem ze všeho, co by ho nějak ovládalo, tedy omezovalo, stanovilo mu nějaké hranice a meze, včetně zákonů. V setkání s takovým jevem se postižený jedinec stává až nepřítelným. Tato

porucha bývá někdy vydávána za lásku ke svobodě, v takovém případě by však bylo možno mluvit o eleutheromanii.

Běžná léčba dlouhodobým pobytem v uzavřených místnostech pod zámek nebývá obvykle účinná.

Všimněme si ještě další pozoruhodné souvislosti, totiž toho, že nemoci nesou nezřídka názvy, které samy již působí jako zaklínadlo. Víte-li, co vám je, a zní-li to cizokrajně, jste již nad tím. Ještě více pak, když onen název zní náležitě vědecky, odborně. Srovnajte jenom šedivý pocit, který vzbuzuje pojem „blbá nálada“ proti vznešeně znějící diagnóze „difusní omniserence“. To má ovšem i svou stinnou stránku. Je-li někomu teskně nebo tklivo, jde do kina nebo si dá pivo. Pokud je však v krizi nebo depresi, nejméně jeden dny bere si, jak jsem kdysi dávno četl v literárním měsíčníku Plamen.

Věda o nemocech má ovšem ještě jedno zákoutí, do kterého na závěr vstupme, abychom skončili veseleji. Objevit nějakou nemoc je krásný způsob, jak učinit své jméno známým a slavným. Takový Alzheimer je mezi lidem známější než Bismarck, Voltaire i Majakovskij dohromady. Nejinak Bechtěrev, Parkinson či Bürger. Krásné by ovšem bylo, kdyby v tomto seznamu byla i jména vynikajících českých žen, lékařek! Mám takový sen, že by mně třeba při vyšetření bylo řečeno: „Pane magistře, jak vidím výsledky Vašich testů, tak to by mohla být buď Lída Hlaváčová nebo Karla Dostálová. Hlaváčová není tak zlá, tu bychom vám rozehnali prášky, avšak s Dostálovou byste si u nás musel pár dní poležet.“

Je ovšem možné, že i tyto moje barvitě představy jsou rovněž příznakem nějaké nemoci, dozajista nevšední. Ale o tom to je. Celé toto číslo.

PREVENTIVNÍ PROGRAM PRO ZODPOVĚDNÉ

**Chcete mít své zdraví
pod kontrolou?**

cena programu PLUS
6.490,-

Fakultní nemocnice Brno

Dětská nemocnice

Černopolní 9, Brno

Tel.: +420 532 232 894

Mobil: +420 606 755 899, +420 775 761 730

Vyřešíme to za Vás !



e-mail: preventivniprogramy@fnbrno.cz
www.preventivni-programy.cz

**FAKULTNÍ
NEMOCNICE
BRNO**

Žijeme pro Vaše zdraví

LAKTAČNÍ PORADENSTVÍ

Během vaší hospitalizace máte možnost využít konzultace
za pomoci laktačních poradců **ZDARMA** !

**Telefonická
konzultace
„Horká linka kojení“**

- Porodnice tel. **532 238 315,**
532 238 313, 532 238 285
- Bohunice tel. **532 233 966**

Přímá pomoc s kojením (tam kde telefonická konzultace není možná a nestačí)

- možnost domluvit se s laktačním poradcem a přijít i s miminkem
(ceník FN Brno č. 98/2013-09.5. – 300 Kč)
- Porodnice tel. **728 214 430**, Bohunice tel. **532 233 969**

Fakultní nemocnice Brno

Jihlavská 20, Brno

Tel.: +420 532 232 894

e-mail: laktacniporadenstvi@fnbrno.cz

www.fnbrno.cz

**FAKULTNÍ
NEMOCNICE
BRNO**

Žijeme pro Vaše zdraví