

ČASOPIS PRAKTICKÝCH LÉKAŘŮ PRO DĚTI A DOROST

VOX

PEDIATRIAE

září 2012

číslo 7 • ročník 12



OSPDL ČLS JEP

téma čísla

GENETIKA



- Úhrady v roce 2013
- Očkování 2012
- Lékařská genetika – genetické poradenství a dětské lékařství
- Současné možnosti prenatální diagnostiky vrozených vad ledvin
- Spektrum diagnóz na oddělení lékařské genetiky
- Jako Paleček, aneb prenatální diagnostika achondroplazie
- Kazuistika: Neočekávaná diagnóza



Pracujeme pro zdravější svět™



GlaxoSmithKline

Nutrilon HA – ochranný efekt proti vzniku a rozvoji alergických symptomů přetrvává až do 5 let



Doporučte dětem s rizikem rozvoje alergií včas tu správnou výživu.

Každé dítě má právo na výživu, která podpoří jeho zdraví.

Mateřské mléko je ideální výživou kojenců, neboť dodá dítěti vše potřebné. Pokud kojení není možné, kojenecké mléko **Nutrilon** s obsahem směsi oligosacharidů **scGOS/lcFOS (9:1)** pomáhá přirozeně podporovat **rozvoj pozitivní střevní mikroflóry** po vzoru mateřského mléka.^{1,2}

Alergie postihují více než 20 % populace.³

Děti s pozitivní alergologickou rodinnou anamnézou (PARA) potřebují něco navíc. Riziko, že u nich jinak neškodné antigeny vyvolají nesprávnou, patologickou, reakci imunitního systému, tedy reakci alergickou, je vysoké (i přes 70 %)³. Nekojeným dětem s PARA je správně doporučováno kojenecké mléko

s hydrolyzovanou bílkovinou, díky níž je antigenicita tohoto kojeneckého mléka omezena a riziko rozvoje potravinových alergií sníženo.^{4,5}

Nutrilon HA – dvojnásobné řešení pro děti ohrožené alergiemi.

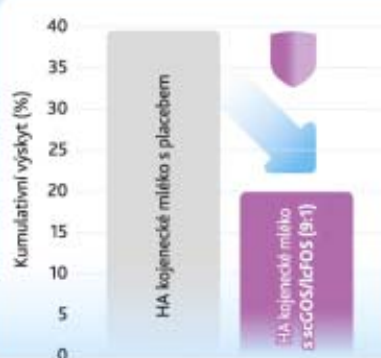
Nutrilon HA pomáhá řešit prevenci alergií u dětí s PARA hned dvakrát, a to díky jedinečné kombinaci:

- hydrolyzované syrovátkové bílkoviny, díky nimž je omezen styk s antigenem - bílkovinou kravského mléka,
- unikátní, klinicky testované směsi oligosacharidů **scGOS/lcFOS (9:1)**, která dokáže zajistit prevenci vzniku alergických symptomů **až do 5 let věku.⁶**

Jedná se zejména o projevy **atopické dermatitidy (o 48 %⁶ nižší výskyt v 5 letech věku)** a **alergické rýmy (o 84 %⁶ nižší výskyt v 5 letech věku)**.

Nutrilon tak prokazatelně účinně chrání proti vzniku alergických symptomů u dětí s PARA i v 5 letech.⁶

Atopická dermatitida v 5 letech dle typu výživy



Snížení výskytu AD díky zvýšenému účinku HA kojeneckého mléka se směsí oligosacharidů **scGOS/lcFOS (9:1)** v 5 letech věku o **48 %**.

1. Moro G et al., Dosage related bifidogenic effects of galacto- and fructo-oligosaccharides in formula-fed term infants. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2002; 34: 291-5.

2. Rivas MM et al., Similar bifidogenic effects of prebiotic partially hydrolyzed infant formula and breastfeeding on infant gut microbiota. *FEMS Immunol Med Microbiol* 2005; 43 (1): 59-65.

3. Osborn DA et al., Formulas containing hydrolyzed protein for prevention of allergy and food intolerance in infants.

Cochrane Database of Systematic Reviews 2006; 4. Art. No.: CD003664. DOI: 10.1002/14651858.CD003664.pub3.

4. Eai BM et al., Improved general health status in an unselected infant population following an allergen reduced dietary intervention programme. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2003; 32 (2): Abstract 100.

5. Boyce JA et al., Guidelines for the diagnosis and management of food allergy in the United States. Report of the NIAID-sponsored expert panel.

J Allergy Clin Immunol, 2010; 126 (5): S1-S58.

6. Aristagui S et al., Neutral Probiotic Oligosaccharide Supplementation Early in Life And Allergy Associated Symptoms Later On: A Five Year Follow-Up. ESPGHAN 2011; Book of 2011. Available at: http://www.espgan2011.org/Uploads/Docs/Final_Abstract_ESPGHAN_2011.sfb.asia.

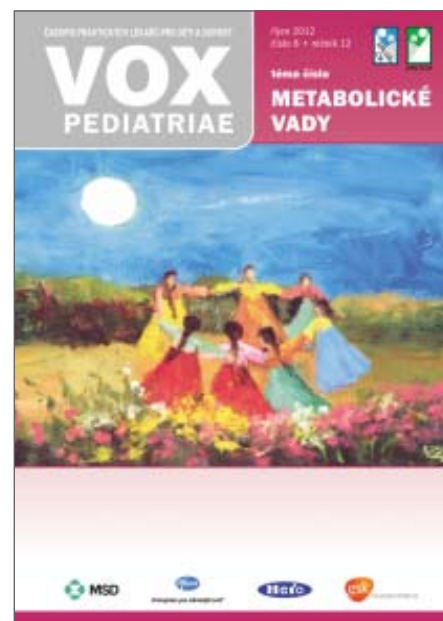
Kojení je nejvýhodnější způsobem výživy kojenců. Kojenecká výživa by měla být používána na doporučení lékaře. Způsob použití a další informace na obalech a webových stránkách. Potravinu pro zvláštní výživu – potravinu pro zvláštní lékařské účely.

NUTRICIA
Nutrilon

800-110-000

www.nutrilon.cz

	Přehled činnosti SPLDD za uplynulé období	5
	Koalice soukromých lékařů	6
	Úhrady v roce 2013	10
	Očkování 2012	14
	Informace OSPDL ČLS JEP	17
	MUDr. R. Gaillyová a kolektiv	19
	Lékařská genetika – genetické poradenství a dětské lékařství	19
	Doc. MUDr. F. Lošan, CSc., a kolektiv	23
	Současné možnosti prenatální diagnostiky vrozených vad ledvin	23
	MUDr. J. Laštůvková a kolektiv	26
	Spektrum diagnóz na oddělení lékařské genetiky	26
	MUDr. A. Klímová a kolektiv	28
	Jako Paleček, aneb prenatální diagnostika achondroplazie	28
	MUDr. Parvine Gricová	30
	Kazuistika: Neočekávaná diagnóza	30
	Ze světa odborné literatury	32
	Aktuality	34
	Řádková inzerce	37
	Autodidaktický test, Celiakie	38
	Vyhláška č. 271/2012 Sb., o stanovení seznamu nemocí, stavů nebo vad, které vylučují nebo omezují zdravotní způsobilost k výkonu povolání lékaře, zubního lékaře, farmaceuta, nelékařského zdravotnického pracovníka a jiného odborného pracovníka, ...	-



připravujeme další číslo VOX

V tomto čísle inzerují:

**BOIRON
GSK
HAMÉ
HERO
MSD
NESTLÉ
NUTRICIA
PFIZER**

ČASOPIS PRAKTICKÝCH LÉKAŘŮ PRO DĚTI A DOROST

**VOX
PEDIATRIAE**

www.detskylekar.cz

Tisk a distribuce: Casus Direct Mail, a.s., držitel certifikátu ISO 9001, ISO 14001 a ISO 27001, Žilinská 5, 141 00 Praha 4, www.casus.cz

Vydavatel: Sdružení praktických lékařů pro děti a dorost ČR, o.s.
U Hranic 16, 100 00 Praha 10

Odborná garance: Odborná společnost praktických dětských lékařů ČLS JEP

Redakční rada:
MUDr. Jiřina Dvořáková, MUDr. Jiří Liška, CSc.,
MUDr. Pavel Neugebauer, MUDr. Olga Roškotová

Inzerce: Ing. Veronika Drahovzalová
GSM: 605 281 665 – jen pro inzery
veronika.drahovzalova@detskylekar.cz

Jazykové korektury: Bohumila Weilová
Grafické zpracování: Michal Semerák

Úřední hodiny SPLDD ČR

Pondělí 10⁰⁰ – 15⁰⁰ hod.
Úterý 10⁰⁰ – 15⁰⁰ hod.
Středa 10⁰⁰ – 15⁰⁰ hod.
Čtvrtek 10⁰⁰ – 15⁰⁰ hod.
Pátek 10⁰⁰ – 13⁰⁰ hod.

Sekretariát:
U Hranic 16, 100 00 Praha 10

telefon: 267 184 065
fax: 267 184 050

Redakce VOX:
telefon: 267 184 065
e-mail: centrum@detskylekar.cz

Obrázek na titulní straně namaloval ústý Murray John Cohem, převzato z nakladatelství UMÚN, s.r.o., Nad Školou 1285, 463 11 Liberec, tel. 485 161 712, www.umun.cz

Časopis je určen převážně praktickým dětským lékařům. Distribuce členům SPLDD ČR a OSPDL ČLS JEP zdarma. Vychází 10× ročně v nákladu 2200 výtisků. Povoleno ministerstvem kultury pod číslem MK ČR E 10971, ISSN 1213-2241. Redakce nezodpovídá za obsah článků. Reprodukce obsahu je povolena pouze s písemným souhlasem redakce. Nevyžádané podklady se nevracejí. Redakční rada VOX PEDIATRIAE nezodpovídá za obsah inzercí a vložených tiskovin.



Léto budiž pochváleno, chtělo by se, milé kolegyně a kolegové, říci slovy klasika na konci tohoto pro mnohé jistě nejkrásnějšího období roku. Jaké ale to léto bylo a co nám přineslo? Často se s tímto obdobím pojí čas, který rádi nazýváme okurkovou sezónou. Bylo však toto období skutečně obdobím okurkovým?

Na začátku jsme byli svědkem zázračné proměny ministra Leoše Hegera. Ten prosadil zásadní legislativní normu v našem zdravotnictví a již na jaře zdravotní péči „povýšil“ na zdravotní služby. Do té doby jsme možná netušili, že do naší činnosti přibude starost o mezilidské vztahy v rodině. Jak jinak si lze vysvětlit kaskádu souhlasů, nahánění nezodpovědného rodiče a ataky soudu k ustanovení opatrovníka. A světe, div se. S přibývajícím teplem došlo k zázračné proměně ministra na poslance. Tato změna nebyla ani tak somatická jako myšlenková. Poslanec Leoš Heger totiž předložil návrh na změnu zákona, ve kterém souhlas druhého rodiče zázračně mizí, opatrovnické soudy se ruší a obecně vyslovení souhlasu se značně zjednodušuje.

Letní čas se stal také časem k dojednání cen na další rok, cen, které mají odrážet oprávněnou odměnu zdravotníků za jejich služby. Nová legislativa nám přinesla vskutku objemný nárůst administrativy, dopadl na nás experiment v podobě nové organizace tzv. povinného očkování s přesunutím úhrady na bedra zdravotních pojišťoven a stále nedořešena zůstala problematika kompenzace regulačních poplatků u dětí. Pokládali jsme tedy za legitimní všechny uvedené skutečnosti promítnout do návrhu zvýšení úhrad. U zdravotních pojišťoven to však vyvolalo zděšení a v prvních reakcích se ozývaly slova typu – jde o návrat o dvacet let zpět. To jsme zase my zůstali překvapeně stát, jak se říká, s otevřenou pusou.

Ale ani celková atmosféra ve společnosti nebyla tzv. okurková. Zavřeli nám Ratha, zněly překvapivé titulky. Že se z médií dovíme něco o podivných ekonomických transakcích, na to už jsme si pomalu zvykli, ale že bude uvězněn poslanec, hejtman, ale také bývalý ministr zdravotnictví a dlouholetý prezident České lékařské komory, to byla zpráva, která zasloumala s nejděním nejen zdravotníkem. Ony se ale začaly objevovat další zprávy svědčící o nemoci celé společnosti, bývalá ministryně obrany Vlasta Parkanová byla obviněna z podivných zakázek, pražský primátor Svoboda se snažil odhalit pozadí podivných smluv na magistrátu, resp. v Dopravním podniku hlavního města Prahy a narazil, ředitel Tatrovky poukázal na podezření z úplatků a rázem se stal obviněným, a to by se dalo pokračovat.

Ale dost pesimismu. Čeká nás podzim. Toto období je mnohými vnímáno jako jedno z nejhezčích ročních období, a to nejen pro jeho barevnost. Nebo zvítězí ti škarohlídové, kteří spíše vidí zimu, plískanice a déšť. Bude toto pokračující obrázek stavu společnosti?

Myslím si, že je to taky trochu i na nás. Proč a jak to změnit? No přeci protože... Anebo, zkuste se nad tím zamyslet a přispět třeba jen malinkým dílkem.

Přát hezké babí léto pediatriům by se mohlo zdát tak trochu jako nošení dříví do lesa, já to ale zkusím, takže vzhůru do dalších dnů a více optimismu přeje

Pavel Neugebauer



Lázně Poděbrady, a.s.
Léčebna Dr. L. Filipa

**Lázně Poděbrady, a.s.,
Léčebna Dr. L. Filipa, ve spolupráci s Dětským obezitologickým centrem 2. LF UK a FN Motol Praha za podpory SPLDD, OSPDL ČLS JEP a ČLK ČR si Vás dovoluují pozvat do Poděbrad na Konferenci kazuistik a metodiky ambulantní práce – Praktická dětská obezitologie, 12.–13. října 2012.**

Informace a přihlášky na webových stránkách <http://www.detska-lecebna.cz/?id=989> nebo na adrese: Lázně Poděbrady, Léčebna Dr. L. Filipa, T. G. Masaryka 482/II, 290 33 Poděbrady, tel.: 777 037 739, 724 505 519, e-mail: info@detska-lecebna.cz, le.gr@seznam.cz.
Uzávěrka přihlášek bez ubytování je do 30. 9. 2012, uzávěrka přihlášek s ubytováním je 10. 9. 2012.

Vzdělávací akce je pořádána v rámci celoživotního vzdělávání lékařů dle SP č. 16 ČLK a bude ohodnocena 12 kredity.

Program:

Pátek 12. 10. 2012 kazuistický seminář:

- | | |
|------|---|
| Blok | 1. patognomická obezita a endokrinologie tukové tkáně |
| | 2. obezita u kojenců a v raném předškolním věku |
| | 3. psychopatologie u obezity |
| | 4. lázeňská péče |

Sobota 13. 10. 2012 seminář metodiky ambulantní práce:

- | | |
|------|---|
| Blok | 1. možnosti ambulantní péče nadváhy a obezity |
| | 2. výtěžnost komerčních programů pro ambulantní praxi |



Přehled činnosti SPLDD za uplynulé období

MUDr. Pavel Neugebauer
předseda SPLDD ČR

Hodnocené období lze charakterizovat jako 1. období vyrovnávání se s novou legislativou, 2. období zavádění nového modelu distribuce a vykazování očkování hrazeného z veřejného zdravotního pojištění a 3. období přípravné fáze dohodovacího jednání o cenách na rok 2013. Co se týká legislativy, do Sněmovny putoval návrh ministra-poslance doc. MUDr. Leoše Hegera, CSc., s návrhem úprav paragrafů ohledně souhlasů a opatrovnických soudů, z ministerstva zdravotnictví se podařilo vytáhnout zápis z jednání o očkování obsahující pro nás některé zásadní úpravy, v cenových jednáních byla uzavřena v našem segmentu dohoda, i když jsme pro ni nehlasovali.

4. 5. – Předsednictvo se sešlo ke svému pravidelnému jednání. Obširná diskuse byla především k problematice přímých dopadů nové legislativy na ordinace PLDD. Administrativa bylo nejčastěji skloňované slovo nejen na tomto jednání, ale i na všech proběhlých regionálních konferencích, jejichž průběh byl též na tomto jednání hodnocen. Předsednictvo bylo na tomto jednání informováno o aktivitě části České pediatrické společnosti v návaznosti na zákon o zdravotních službách. Začalo se tak rýsovat jakési Fórum pediatrie, jak jsme tuto aktivitu pracovním pojmenovali. Předsednictvo se nevyhnulo ani problematice očkování. Změny, zmatky, různé výklady a tedy často i chaos, typické pro tyto dny. Bohužel ani vznik tzv. Clearingového centra neukázal pověstné světélko na konci tunelu.

15. 5. – Na řádné jednání Předsednictva navázalo i mimořádné jednání Předsednictva, kam byli pozváni členové Výboru naší Odborné společnosti. Tématem bylo samozřejmě sladění jednotlivých kroků zejména v oblasti očkování, ale také koordinace postupu v rámci aktivity tzv. Fóra pediatrie. Široká diskuse proběhla zejména na téma stanoviska odborné společnosti k problematice alternativní cesty získávání vakcín pro tzv. povinná očkování, resp. otevření možnosti získávání vakcín bez ekonomické spoluúčasti PLDD. Na tomto jednání byla také prezentována již poměrně jasně formulovaná představa alternativní cesty kreditování vzdělávacích akcí pro PLDD, kreditace cestou Sdružení.

19.–20. 5. – V hotelu Skalní dvůr u Bystřice nad Pernštejnem proběhl Sněm našeho Sdružení. Volení zástupci Sdružení spolu se zástupci Výboru naší Odborné společnosti diskutovali především nad dvěma tématy – dopady legislativy na ordinace PLDD a nový model očkování s dopady na PLDD. S Usnesením a výstupy jsme vás seznámili již v předešlém čísle časopisu.

22. 5. – Na svém pravidelném jednání se sešla Koalice soukromých lékařů.

23. 5. – Zástupci pediatrických společností se sešli v Hotelu ILF, aby diskutovali o rámcové spolupráci a oslovení resortního ministerstva s žádostí o úpravu problematických paragrafů zákona o zdravotních službách, paragrafů, které od nabytí účinnosti uvedeného zákona značně komplikují poskytování zdravotní péče dětem v ČR. Vzniklé komuniké bylo v následujících dnech předáno dotčenému úřadu.

5. 6. – V rámci přípravné fáze dohodovacího řízení proběhlo první jednání, které mělo naznačit možnosti, jak by mohly vypadat úhrady v roce 2013. I když pro náš segment pojišťovny nenavrhovaly snížení základních sazeb, tendence nenavyšovat či jinými cestami snižovat úhrady ve vzduchu cítit byla. Hmatatelně se pak projevila v návrzích na úpravu regulačních mechanismů. Na další jednání se domluvily jednotlivé strany řízení předložit své již konkrétní písemné návrhy.

12. 6. – Spolu se zástupci dalších pediatrických organizací jsme se v reakci na zaslané komuniké k zákonu o zdravotní péči sešli na půdě Ministerstva zdravotnictví ČR k diskusi nad navrhovanými změnami zákona. Jednání předsedal náměstek pro zdravotní péči MUDr. Ferdinand Polák. Na tomto jednání jsme byli ujištěni, že se ministerstvo bude problematikou pro nás sporných a práci komplikujících ustanovení seriózně zabývat a většinu z nich se bude snažit vyřešit v tzv. rychlé novele uvedeného zákona o zdravotních službách. Na tomto jednání jsme nastínil i další problémy spojené s novou legislativou, především pak výklad posudkové činnosti ze strany PLDD v novém zákonu o specifických zdravotních službách.

19. 6. – Ministerstvo zdravotnictví ČR uspořádalo seminář, jehož obsahem mělo být sdělení o směřování tohoto ministerstva

v problematice eHealth. Z různých vyjádření se dá charakterizovat jako – co bude po IZIPu. Ministr slibuje nový projekt dostupný pro všechny, opět nemalé investice, nicméně reálná podoba na tomto semináři představena nebyla.

22. 6. – Ještě před prázdninami se sešlo Předsednictvo. Na jednání byl s povděkem přijat návrh ministra-poslance doc. MUDr. Leoše Hegera, CSc., na úpravu problematických paragrafů zákona o zdravotních službách – ruší souhlas obou rodičů, ruší opatrovnické soudy, zjednodušuje souhlas s výkonem. Teď to tedy zůstává na poslancích. Předsednictvo bylo dále informováno o jednáních s náměstkem Ing. Petrem Noskem v rámci Koalice soukromých lékařů. I v rámci těchto jednání byl náměstek opakovaně požádán o oficiální zápis k problematice očkování již z konce března tohoto roku. Neexistence tohoto zápisu vyvolává u zdravotních pojišťoven přílišnou variabilitu výkladů, resp. odmítají výstupy z uvedeného jednání, dokud nebudou písemně stvrzeny.

26. 6. – Ke svému pravidelnému jednání se opět sešla Koalice soukromých lékařů.

25. 7. – Na půdě VZP proběhlo jednání k problematice ošetřování osmnáctiletých ze strany PLDD. VZP v souvislosti s novou legislativou vypustila informaci, že by úhrada péče u PLDD mohla končit dosažením plnoletosti. Nakonec se podařilo vše vysvětlit a objasnit a písemně bylo stvrzeno, že současná praxe nebude měněna.

25. 7. – Přípravná fáze dohodovacího řízení o cenách dospěla do svého finále. Z naší strany byly předloženy dva návrhy s navýšením úhrad. Nakonec ale došlo k dohodě i přes to, že jsem jako zástupce našeho Sdružení pro tento názor nehlasoval, neboť SPL disponuje většinovým počtem hlasů. Podrobněji informujeme na jiném místě časopisu.



Koalice soukromých lékařů

Koalice soukromých lékařů navázala v uplynulém období úzkou spoluprací s náměstkem ministra zdravotnictví pro zdravotní pojištění Ing. Petrem Noskem. Diskutována byla především problematika úhradových mechanismů ve zdravotnictví, diskutovala se i aktuální problematika stran legislativy, upřesňovány byly i informace ohledně tzv. kultivace Seznamu výkonů. Zda se tato spolupráce pozitivně promítne do postoje resortního ministerstva k ambulantnímu sektoru, to ukážou až následující měsíce. Výroky ministra doc. MUDr. Leoše Hegera, CSc., tomu ale zatím příliš nenasvědčují.

■ I. Výpis z jednání Koalice soukromých lékařů ze dne 26. 6. 2012

1. Jednání s prezidentem České lékařnické komory PharmDr. Chudobou

- Podle informace dr. Chudoby vážne komunikace se zdravotními pojišťovnami, zejména s VZP, a v souvislosti s novelou zákona o zdravotních pojišťovnách se může chování ZP vůči ZZ ještě zhoršovat. Dr. Jojko navrhl vyčkat na paragrafové znění zákona a teprve potom jednat. Zatím je k dispozici pouze věcný návrh, který Ministerstvo zdravotnictví předložilo legislativní radě vlády a premiéru Nečasovi. Nový zákon by měl začít platit od 1. 1. 2014.
- Ve vztahu k řetězcům se Česká lékařnická komora chovala zprvu odmítavě, ale v současné době vůči nim zasahuje pouze v případě, že se chovají neeticky (Dr. Max).
- SPLDD, SPL a ČLnK se dohodly postupovat proti neetickému chování řetězců společně.
- Dr. Chudoba navrhl individuální jednání s cílem dohodnout další postup a text společného prohlášení. Toto jednání se uskuteční mimo koalici soukromých lékařů.
- V souvislosti s elektronickou preskripcí by lékaři uvítali alespoň částečné sdílení dat s lékaři (minimálně aktuální lékový profil).

2. Setkání s náměstkem ministra zdravotnictví pro zdravotní pojištění Ing. Noskem

Příjmy a výdaje ZZ

- Ing. Nosek předal zástupcům KSL podklady týkající se počtu zdravotnických zařízení v jednotlivých segmentech a jejich nákladů na zdravotní péči. Tabulky a grafy vycházejí z dat ÚZIS a ZP bez konkrétního určení zdrojů, které Ing. Nosek slíbil doplnit spolu s měrnou jednotkou, ke které se předložená čísla vztahují (jde o interní materiál).

- Z podkladů je zřejmý výrazný nárůst ZZ ambulantních specialistů, ostatní segmenty zůstávají na přibližně stejné úrovni. Dr. Jojko požádal o prověření, zda u specialistů došlo skutečně ke zvýšení počtu ZZ, nebo jde o nárůst způsobený vyčleněním ambulancí z lůžkové péče.
- Dr. Dvořák upozornil na nepoměr mezi objemem péče poskytované v nemocnicích a výší finančních prostředků, které ze systému čerpají.
- Ing. Nosek připustil, že data ÚZIS nejsou k mapování situace nejvhodnější, a uvažuje o použití podkladů z primárních zdrojů jednotlivých segmentů.

Úhrady za zdravotní péči

- Ing. Nosek informoval o aktivitách Ministerstva financí, které připravuje návrh ústavního zákona o rozpočtové odpovědnosti. Jeho schválením může dojít k zastropování veřejných finančních prostředků, včetně peněz z veřejného zdravotního pojištění, v případě poklesu hrubého domácího produktu (omezení by se netýkalo důchodů, sociálních dávek a mateřských příspěvků).
- Ministerstvo financí současně obnovilo aktivity směřující k zavedení jednotného inkasního místa. Prosazení tohoto záměru může výrazně narušit tok finančních prostředků v souvislosti s adaptací na nový systém.
- Pozitivní jsou výsledky hospodaření zdravotních pojišťoven, které plní své pojistné plány v dohodnutém objemu. Problém je pouze s OZP, která má velkou finanční rezervu v provozním fondu. Ing. Nosek plánuje schůzku s Ing. Friedrichem k projednání přesunutí části této rezervy do úhrad zdravotní péče.
- Prognóza výše finančních prostředků ve zdravotnictví v roce 2013 je pesimistická a zatím nemá smysl diskutovat o procentních nárůstech pro jednotlivé segmenty. O objemu finančních prostředků na zdra-

votní péči bude možné jednat nejdříve po prázdninách, kdy je naplánována další společná schůzka.

Kultivace Seznamu výkonů

- Ing. Nosek požádal pracovní skupinu MZ ČR o předání již projednaných výkonů do 12. 7. 2012 a plánuje jejich vydání v rámci novely Seznamu výkonů od roku 2013. Novela by mohla být připravena k připomínkování koncem srpna.
- Zrušení limitace Q musejí provázet i změny v textech popisu výkonů.
- Problémem je přístup chirurgů, kteří zaváděním nových přístupů práce na kultivaci komplikují, a nechota České chirurgické společnosti komunikovat s ostatními chirurgickými obory.
- Autorské odbornosti někdy bezdůvodně brání jiným odbornostem sdílet kódy a MZ ČR tento postup akceptuje.
- Spolupráce s odbornými společnostmi při jednání o zavádění ekonomicky náročnějších variant ošetření poněkud vážne, MZ ČR se proto chystá oslovit zástupce jednotlivých sdružení poskytovatelů.

E-Health

- Elektronické zdravotnictví má v současné době na MZ ČR na starosti Ing. Nosek.
- Zástupci KSL informovali Ing. Noska o problému s účastí na konferenci MZ ČR k tomuto tématu. Ing. Nosek přislíbil osobní pomoc, pokud by se podobná situace v budoucnu opakovala.
- O novém systému se zatím vede odborná diskuse.
- Ing. Nosek požádal zástupce KSL, aby před vydáváním svých prohlášení problém, kterého se prohlášení týkají, diskutovali s MZ ČR. Dr. Dvořák připomenul mediální vystoupení ministra zdravotnictví, na kterých veřejnost opakovaně informoval o návrzích, které také nebyly předem se zástupci jednotlivých odborností komunikovány. Řešením je vzájemná



informovanost KSL a MZ ČR o připravovaných záměrech tak, aby nedocházelo ke zbytečným neshodám.

3. Dopis Koalice Karlu Schwarzenbergovi

- Text dopisu byl schválen, podepsán všemi zástupci KSL a odeslán poštou.

4. Dopis předsedy vlády ČR Koalici soukromých lékařů

- KSL nebude na dopis reagovat.

5. Prohlášení Rady Sdružení ambulantních specialistů ČR, o.s., k záměru ministra zdravotnictví zavést v ČR povinnost lékařů sdílet na internetu citlivá data o jejich pacientech

- Na základě předchozího slibu Ing. Noska projednávat předem důležitá rozhodnutí se zástupci odborné veřejnosti nebude SAS v této záležitosti zatím dál nic podnikat a vyčká na další kroky MZ ČR.

6. Různé

- **Otevřený dopis ministrovi zdravotnictví** – Sdružení lékařů FBLR ČR

V diskusi k tomuto bodu jednání se zástupci KSL shodli na tom, že FBLR by mělo být i nadále hrazeno z veřejných prostředků, v případě jejich nedostatku i na úkor balneoterapie a prosté fyzioterapie.

- **Od 1.9.2012 je mluvčím Koalice soukromých lékařů dr. Pavel Neugebauer,** předseda Sdružení praktických lékařů pro děti a dorost ČR.

II. Dopis Koalice Karlu Schwarzenbergovi ze dne 18. června 2012

Vážený pane místopředsedo vlády,

Vaši odpověď na dopis, ve kterém popisujeme neuspokojivý stav komunikace s ministrem zdravotnictví a konstatujeme ohrožení ambulantní sféry v souvislosti s jeho počínáním, se zabývala Koalice soukromých lékařů na svém posledním jednání. Musíme konstatovat, že jste patrně nedostatečně informován. Ambulantní lékaři v roce 2011 dostávali za stejnou práci nominálně stejnou, reálně nižší odměnu než v roce 2010. Rovněž v roce 2012 je odměna ambulantních lékařů nominálně shodná s rokem 2010, reálný propad našich příjmů se tak výrazně prohlubuje. Pokud skutečně Vaše politická strana akceptuje další navyšování podílu, který u nás z veřejných prostředků získávají

lůžková zařízení a který je již nyní v rámci EU nejvyšší, měla by to jasně deklarovat. Sdělíme to našim členským základnám. TOP 09 má patrně za to, že v příštích volbách ji budou volit zdravotnickí odborníci, o podporu soukromých lékařů zjevně nestojí, neboť současného ministra zdravotnictví charakterizujete jako dobrého hospodáře. Finanční situace zdravotních pojišťoven po vydání úhradové vyhlášky, která výrazně navýšila úhrady lůžkovým zařízením, o realitě výmluvně vypovídá.

O tom, jak pan ministr „postupuje opravdu nestranně a se snahou dopřát sluchu každé rozumné připomínce“ svědčí (ne)dodržování memoranda, které s námi uzavřel. Příkladáme je i s komentářem, který dokládá jeho nedodržování ze strany pana ministra.

S pozdravem
MUDr. Vladimír Dvořák
mluvčí Koalice soukromých lékařů

III. Otevřený dopis lékařů FBLR ministrovi zdravotnictví ČR doc. MUDr. Leoši Heģerovi, CSc.

Praha 22. 6. 2012

Vážený pane ministře,
Dovoluji si reagovat touto cestou na Vaše vystoupení na „134. Žofínském fóru“, které se konalo dne 11. 6. 2012.

Z vystoupení vyplynulo pro auditorium, že rehabilitace je zbytečný obor a více méně kondiční cvičení a koupel v teplé vodě.

Rád bych připomenul několik základních údajů.

Rehabilitační lékařství je, zejména díky svým zakladatelům (prof. Lewit, Janda a další představitelé Pražské školy rehabilitace), celosvětově uznávaným oborem. V zahraničí má česká rehabilitační škola výborné jméno.

Rehabilitační a fyzikální lékařství je základní lékařský obor, jenž se prolíná většinou klinických oborů od invazivních až po neinvazivní, od dětského věku až po senium.

Rehabilitace disponuje sítí pracovišť lůžkového a ambulantního typu, která jsou jasně definována v koncepci oboru rehabilitačního a fyzikálního lékařství.

Garantem komplexní a kvalitní rehabilitace jsou rehabilitační zařízení vedená rehabilitačním lékařem s týmem spolupracovníků.

V ambulantní sféře jsou základem pracoviště typu „Community Based Rehabilitation“, která poskytují komplexní rehabilitaci, jsou dostupná i pro hůře mobilní pacienty včetně vozíčkářů a poskytují rehabilitační terapii v blízkosti bydliště pacienta. Vedle dostupnosti je nutno zmínit i ekonomický přínos proti lůžkovým rehabilitačním zařízením, která jsou určena pro pacienty s těžším postižením vyžadující ústavní léčbu.

Potřebnost ambulantní rehabilitační léčby reflektuje následný přehled týkající se pouze mého pracoviště (na ostatních pracovištích je rovněž struktura léčených pacientů obdobná):

Personální vybavení: zaměstnanci 2 lékaři (1 FBLR, 1 neurolog), 7 fyzioterapeutů, 1 zdravotní sestra, 2 NZP.

Celkový počet ošetřených pacientů za rok 2011 – **3087**, věkové rozpětí od 3 do 94 let. V léčení bylo v tomto období **164 pacientů nad 80 let!**

Léčba byla v roce 2011 indikována pro následující indikace:

- **Časná poúrazová rehabilitace vč. pooperační péče (okruh diagnóz S) – 20 % pacientů, z toho 5 % všech jsou pacienti po kloubních náhradách (dg. Z966)**
- **Neurorehabilitační ambulantní péče u pacientů s CMP či roztroušenou sklerózou mozkomíšni (okruh diagnóz G) – 8 % pacientů**
- **Mononeuropatie či polyneuropatie (G629), posttraumatické poškození nervů, úžinové syndromy – 4 % pacientů**
- **Rehabilitační léčba pro výhřez disku s radikulopatií M511 7,5 % pacientů**
- **Těžké lumboischiaické syndromy vč. spondylolistéz bez radikulopatie M544 – 2,5 % pacientů**
- **Idiopatické skoliózy – dg. M419 – 6 % pacientů, převážně pacienti dětského věku**
- **Cervikokraniální syndrom, polohová vertiga, tinnitus M530, H819 – 10 % pacientů**
- **Pacienti s onkologickým onemocněním, paliativní léčba bolesti (diagnózy skupiny C) – 25 pacientů, kde léčba vyžaduje velmi citlivý a specifický přístup včetně psychoterapie a intenzivní farmakoterapie bolesti.**

Z tohoto přehledu je patrné, že u vysokého procenta pacientů (58 % i více) se jednalo o jedince s výrazným zdravotním postižením.



Zde platí, že včasná a komplexní rehabilitace umožní zkrácení pracovní neschopnosti, brzký návrat do pracovního procesu, zabrání rozvoji sekundárních změn s následným handicapem. Ekonomicky by to mělo reflektovat obecně potvrzenou tezi, že 1 Kč investovaná do rehabilitace znamená celospolečenský zisk 3 Kč. To bude čím dále aktuálnější při stárnoucí populaci, posunutí důchodového věku a potřebě udržení pracovní aptibility národa. Zde se ukáže rehabilitace jako nezastupitelná.

Změněný styl života, stres, převaha špatných ergonomických návyků znamená geometrický nárůst bolestivých stavů, kdy řada pacientů je odesílána svými PL v akutním stavu na rehabilitaci ke statim vyšetření a rehabilitace se tak stává zařízením volby při léčbě bolestivých stavů.

Včasné vyšetření rehabilitačním lékařem, zásah myosketelálními technikami, cílený obštrik a další reflexní techniky včetně potřebné krátkodobě nezbytné medikamentózní terapie přináší ve většině případů promptní léčebný efekt a ústup bolesti, eventuálně podstatné zkrácení pracovní neschopnosti.

Následná nezbytná fyzikální terapie, školení LTV technikami, uvolnění funkčních i strukturálních změn pohybového ústrojí fyzioterapeuty, návrh změny pracovních stereotypů a ergonomických návyků je součástí komplexní rehabilitace. Často je nezbytná i instruktáž psychoterapeutických technik – Jacobson, Schultze.

Vaše reformní kroky, pane ministře, vítáme, nicméně pro oblast rehabilitace musejí být velmi uvážlivé a konsensuální. Týkají se přece zdravotního stavu obyvatelstva od novorozeneckého věku až po pokročilé stáří. Již nyní je problém s umístěním starých, imobilních pacientů do zařízení poskytujících důstojnou léčbu včetně rehabilitace.

Aby rehabilitační léčba byla efektivní a ekonomická, bude zde nutná další součinnost se zdravotními pojišťovnami, s nimiž dosud existují korektní vztahy.

Je nutné připomenout vysokou erudici pracovníků tohoto oboru a srovnání s koupelí a masáží nám připadá přinejmenším nevhodné.

Vyzýváme pana ministra k zahájení seriózní diskuse na téma **Rehabilitace** a varujeme před neuváženými rozhodnutími na úkor zdravotního stavu naší populace.

Jako předseda Sdružení lékařů FBLR v ČR a člen Rady SAS se těchto jednání za privátní ambulantní sektor velmi rád zúčastním, nej-

lépe společně se zástupci dalších segmentů našeho oboru.

S pozdravem a úctou

MUDr. Jiří Nedělka

Předseda Sdružení lékařů FBLR v ČR

Žufanova 1113, 163 00 Praha 6-Řepy

Email: nedelka@rehabilitacenedelka.cz

■ IV. Stanovisko Rady Sdružení ambulantních specialistů ČR, o.s. (dále také jen SAS), k záměru MZ dát lékařům povinnost sdílet medicínská data o pacientech ze dne 20. 6. 2012

Rada SAS posoudila mediální výstupy z konference o e-health pořádané MZ dne 19. 6. 2012.

Její členové se sice hlásili k účasti na této konferenci, bylo jim ale sděleno, že kapacita sálu je vyčerpaná a že se tedy účastnit nemohou. Proto nám nezbylo nic jiného než počkat, až budou k dispozici prezentace na webu MZ a články v denním tisku.

Rada SAS registrovala, že MZ ohlásilo záměr nejspíše vytvořit nové centrální úložiště všech dat o pacientech, do nichž budou lékaři povinni zasílat data o pacientech, resp. v nichž budou povinni ta data sdílet.

Rada SAS nesouhlasí:

- se způsobem, jakým byl tento záměr vyhlášen. Došlo k tomu na „konferenci“, kde zástupci valné většiny ambulantních specialistů a možná i jiných skupin zdravotníků nesměli být přítomni.

- se samotnou podstatou myšlenky. Rada SAS se obává, že vytvoření jakékoli centrální databáze dostupné přes internet naopak sníží bezpečí nejcitlivějších dat o pacientech a sníží bezpečí jejich životů, zdraví a nejspíše i jejich majetků. Zkušenosti z poslední doby dokazují, že žádná přes internet dostupná databáze na světě není opravdu bezpečně zajištěna proti zcizení či zneužití dat v ní obsažených.

- s tím, že v době, kdy je zdravotnictví jako celek zatěžováno stále vyššími náklady (např. navýšení DPH, ceny energií atd.), kdy v rámci dohodovacího řízení o hodnotě bodu a výši úhrad na rok 2013 jsou zdravotnickým zařízením ze strany zdravotních pojišťoven nabízeny nižší úhrady

než v roce letošním, byly vymyšleny další cesty, kam se dají utratit peníze, nejde-li o zdravotní péči samotnou.

- s myšlenkou, která často ze strany tvůrců různých elektronických úložišť zaznívá, že lékaři jsou v naprosté většině zloději a podvodníci a že je tedy třeba hodných úředníků a IT pracovníků, kteří je ohlížejí.

Rada SAS vyhláší, že:

- nepovažuje za správnou snahu synonymizovat slova „e-health“ a „tvorba centrálních úložišť“. Ve skutečnosti mají tyto výrazy zcela jiné významy.

- stupeň elektronizace českého zdravotnictví (počet PC v ambulancích, způsoby vedení elektronické dokumentace, komunikace mezi zdravotnickými zařízeními vzájemně a se zdravotními pojišťovnami) je přiměřený stupni elektronizace v jiných oblastech společnosti. To dovoluje hledat zcela racionální cesty, jak s vynaložením i ne velkých finančních prostředků lékářům a ostatním zdravotníkům jejich práci zjednodušit a v konečném důsledku i zlevnit. Využití těchto možností považuje Rada SAS za správné.

Rada SAS odmítá tvrzení, že konference 19. 6. 2012 byla jakýmsi výkopem k tvorbě nového systému e-health.

Rada SAS tímto veřejně vyzývá ministra zdravotnictví, aby:

- přehodnotil záměry prezentované zástupci MZ na konferenci 19. 6. 2012, aby tyto záměry dal do souladu se současnými finančními možnostmi systému a aby chránil systém před zcela zbytečnými výdaji do oblastí, které zdravotnictví vůbec nepotřebuje.

- inicioval zahájení opravdové diskuse s účastí i reprezentace lékařů na téma, co české zdravotnictví i např. v oblasti své elektronizace zcela jistě potřebuje, a pak aby výsledky této diskuse respektoval.

Rada SAS ČR, o.s.

■ V. Výpis z jednání Koalice soukromých lékařů ze dne 22. 5. 2012

1. Společná reakce Koalice na odpověď Karla Schwarzenberga

• Dr. Dvořák zaslal dopis adresovaný premiéru Nečasovi na vědomí místopředsedovi vlády. K. Schwarzenberg poslal



odpověď, ve které popírá tvrzení týkající se jednostranného navyšování finančních prostředků lůžkovým zařízením na úkor ambulantní privátní sféry. Zástupci soukromých lékařů s textem odpovědi nesouhlasí.

- Dr. Dvořák zpracuje návrh odpovědi a pošle ji KSL k připomínkování.

2. Setkání s náměstkem ministra zdravotnictví pro zdravotní pojištění Ing. Noskem

- V rámci diskuse o způsobu řešení úhrad zdravotní péče v roce 2013 seznámil Ing. Nosek členy KSL s návrhem MZ ČR na navýšení plateb za státní pojištěnce, který ministerstvo připravuje k předložení na jednání vlády. Pokud nebude návrh MZ ČR přijat (později vláda návrh MZ ČR skutečně zamítla), lze i v příštím roce vzhledem k předpokládané inflaci a s ní spojeným nárůstem nákladů (až o 7 %) očekávat nejen stagnaci, ale další pokles příjmů soukromých zdravotnických zařízení.
- K výši úhrad zdravotní péče v roce 2013 očekává Ing. Nosek návrhy jednotlivých poskytovatelů a je připraven s nimi jednat, i když k zásadním změnám se staví skepticky. Nepředpokládá, že by v příštím roce bylo v systému více finančních prostředků než v letošním roce.
- Pokud dojde k redukci lůžek, pokusí se upravit podmínky tak, aby systém úhrady v ambulancích, hlavně ambulantních specialistů, dovozoval ošetření většího počtu pacientů. Dr. Dvořák vidí perspektivu v možnosti nákupu zdravotní péče jednotlivými zdravotnickými zařízeními, protože toto řešení by pomohlo mimo jiné regulovat nadužívání zdravotní péče. Ing. Nosek s tímto názorem souhlasí. Dr. Neugebauer se zmínil o negativních zkušenostech dětských lékařů s nákupem péče, který v minulosti znamenal většinou krácení úhrad (např. očkování).
- Dr. Neugebauer dále připomněl, že **praktičtí lékaři pro děti a dorost nemají možnost vybírat regulační poplatky** a pokud dojde k jejich dalšímu navýšení, ztráta ZZ, která ošetřují děti a dorost, bude ještě větší. Navíc legislativní změny definující zletilého a nezletilého pojištěnce v balíčku reformních zákonů mohou přinést dětským lékařům další finanční ztráty. SPLDD ČR bude požadovat buď kompenzaci, nebo vrácení možnosti regulační poplatky vybírat. V současnosti tuto problematiku řeší i ve spolupráci s ostatními organizacemi

zastupujícími lékaři pečující o děti (ČPS, sociální pediatrie, dorostové lékařství, neonatologie)

- **Celkový objem peněz od zdravotních pojišťoven se v roce 2013 sníží.** Všichni si uvědomují potřebu šetřit, ale pokud se budou v rámci úspor snižovat platby soukromým zdravotnickým zařízením, nemůže MZ ČR s podporou privátního sektoru počítat. Situace se zatím jeví jako bezvýhodná. Otázkou je, jak se dohodnout se ZP, aby výsledek jednání byl přijatelný pro obě strany.
- Ke **kultivaci Seznamu výkonů** bude nutná samostatná schůzka pouze k této problematice. MZ ČR plánuje vydat seznam i nedokončený s tím, že projednané výkony budou ohodnoceny 1 Kč/bod, neprojednané budou mít hodnotu nižší. Podle informace Ing. Noska čeká MZ ČR na výrok Ústavního soudu k ekonomicky náročnější variantě ošetření. Problém je s cenami přístrojové techniky.
- Ing. Nosek předložil na jednání formuláře ke **zjištění nákladovosti praxí**, podle kterých provádí pravidelná šetření ÚZIS. Současně uložil svým pracovníkům, aby z databáze ÚZIS získali údaje za poslední 3 roky, které nechá prověřit analytiku ke zjištění, zda se potvrdí zvyšování nákladů privátních praxí.
- Po diskusi Ing. Nosek navrhl nechat nejprve prověřit data ÚZIS a pak se společně dohodnout na dalším postupu.
- Dr. Chrz informoval o pravidelných statistických šetřeních nákladovosti, která provádí ČSK. Přestože získaná data jsou zajímavá, zdravotní pojišťovny je z důvodu nedostatku finančních prostředků v systému neakceptují.
- Ing. Nosek bude mít data ÚZIS zpracovaná do poloviny června a přislíbil účast na červnovém jednání Koalice, kde bude možnost o nich společně diskutovat.

3. Různé

- O setkání se zástupci KSL projevil zájem prezident České lékařské komory PharmDr. Lubomír Chudoba. Po vzájemné dohodě byl pozván na 26. 6. 2012 na 18 hodin, před jednáním Koalice.

Pro VOX připravil:
MUDr. Pavel Neugebauer,
předseda SPLDD ČR

Senát navrhl zrušit povinný souhlas obou rodičů s léčbou dítěte

Senát ve čtvrtek navrhl zrušit kritizovaný povinný souhlas obou rodičů s léčbou dítěte. Učinil to v novele, kterou schválil a poté poslal k posouzení do sněmovny. Té doporučil, aby o předloze rozhodla ve zrychleném jednání.

Souhlas obou rodičů zavedl nový reformní zákon o zdravotních službách, způsobil tím ale problémy rodinám i zdravotnickým zařízením. Získat souhlas v případech, kdy rodiče žijí odděleně, bylo mnohdy nemožné a komplikovalo to léčbu. Podle ČSSD, která zrušení v horní komoře navrhla, přý kvůli tomu bývají podpisy nepřítomného rodiče dokonce falšovány.

„Hlavním cílem novely je to, aby nebyl požadován souhlas obou rodičů s poskytnutím zdravotních služeb,“ přiblížila senátorka ČSSD Alena Gajdůšková.

Senátorská novela, kterou připravovaly Česká lékařská komora (ČLK) a Svaz pacientů, má též podle jejích autorů odstranit nejzákladnější byrokratické překážky. Zrušila by také povinnost lékaře požadovat od pacienta po uplynutí 30 dnů nový informovaný souhlas s léčbou.

Stavovské organizace by znovu mohly nahlížet do zdravotnické dokumentace, když by řešily stížnost na lékaře, zubaře a lékárníky. Upřesnit by se měla i formulace o použití omezovacích prostředků vůči pacientovi.

Podle senátorů chce norma rovněž stanovit to, že dodatečné omezení pacienta ve volném pohybu nebo styku s vnějším světem se soudu neoznamuje, pokud s ním pacient předem nebo dodatečně ve lhůtě do 24 hodin vyslovil prokazatelně souhlas, nebo pokud k němu došlo na dobu kratší než osm hodin z terapeutických důvodů nebo pro zajištění bezpečnosti pacienta. Podobnou novelu nově předložil sněmovně také ministr zdravotnictví Leoš Heger (TOP 09) jako poslanec, a to spolu se zástupci ODS, VV a LIDEM. Sněmovna tak zřejmě bude oba návrhy projednávat souběžně.

Zdroj: ČTK, 14. 6. 2012



Úhrady v roce 2013

V letošním roce nenastaly změny jen v oblasti očkování. Také systém dohodování cen pro následující období doznal řady změn. Tou asi nejpodstatnější je posunutí jednání v jednotlivých segmentech na období letních prázdnin. Asi je všem jasné, že pro jednání proto nejsou k dispozici čísla popisující ekonomický stav resortu za 1. pololetí roku 2012. Při jednáních se tak vychází z dat z roku předchozího, tj. 2011. Protože to byl rok s ne zrovna příznivou bilancí, zdravotní pojišťovny vstupovaly do jednání se snahou dohodnout snížení úhrad, i když pro náš segment deklarovaly zájem úhrady nesnižovat. Jak nakonec přípravná fáze dopadla? Dozvíte se z následujících řádek.

I. PROTOKOL Z JEDNÁNÍ

Protokol z jednání zdravotních pojišťoven a skupiny poskytovatelů praktických lékařů a praktických lékařů pro děti a dorost pro období roku 2013 konaného dne 25. 7. 2012

Datum a čas konání: **25. 7. 2012, 15.30 hod.**
Místo konání: **Ředitelství ZP MV ČR,**
Kodaňská 1441/46, Praha 10
Svolavatel jednání: **ZP MV ČR**
Účastníci jednání: **dle přiložené prezenční listiny**

Jednání se uskutečnilo v souladu s „Jednáním řádem dohodovacího řízení o hodnotách bodu, výši úhrad zdravotních služeb hrazených z veřejného zdravotního pojištění a regulačních omezeních“ a navázalo na jednání, které se uskutečnilo 6. 6. 2012.

Návrhy jednotlivých účastníků a jejich skupin byly předloženy v písemné podobě. Tyto návrhy tvoří přílohy č. 1–4 tohoto protokolu. Po jednání o předložených návrzích a vyjasňování stanovisek účastníků k předloženým návrhům účastníci přípravné fáze dohodovacího řízení přistoupili k hlasování o jednotlivých návrzích.

Předložený návrh evidovaný jako Příloha 4 získal souhlas všech přítomných zástupců zdravotních pojišťoven a souhlas dvou třetin počtu hlasů přítomných zástupců profesních sdružení zastoupených ve skupině poskytovatelů praktických lékařů a praktických lékařů pro děti a dorost, jak stanovuje „Jednací řád dohodovacího řízení o hodnotách bodu, výši úhrad zdravotních služeb hrazených z veřejného zdravotního pojištění a regulačních omezeních“.

Ostatní předložené návrhy evidované jako Příloha č. 1, 2 a 3 nezískaly souhlas všech přítomných zástupců zdravotních pojišťoven a souhlas dvou třetin počtu hlasů přítomných zástupců profesních sdružení zastoupených ve skupině poskytovatelů praktických lékařů

a praktických lékařů pro děti a dorost, jak stanovuje „Jednací řád dohodovacího řízení o hodnotách bodu, výši úhrad zdravotních služeb hrazených z veřejného zdravotního pojištění a regulačních omezeních“.

I. Návrh poskytovatelů praktických lékařů pro dospělé a praktických lékařů pro děti a dorost na rok 2013 – SPL ČR (příloha č. 1)
Výsledek hlasování:

Za zdravotní pojišťovny:	
Souhlas:	0
Nesouhlas:	8
Zdržel se hlasování:	0
Za poskytovatele: (2176 hlasů)	
Souhlas:	1687
Nesouhlas:	0
Zdržel se hlasování:	489

Návrh nebyl přijat.

II. Návrh poskytovatelů praktických lékařů pro děti a dorost – varianta A) (příloha č. 2)
Výsledek hlasování:

Za zdravotní pojišťovny:	
Souhlas:	0
Nesouhlas:	8
Zdržel se hlasování:	0
Za poskytovatele: (2176 hlasů)	
Souhlas:	489
Nesouhlas:	0
Zdržel se hlasování:	1687

Návrh nebyl přijat.

III. Návrh poskytovatelů praktických lékařů pro děti a dorost – varianta B) (příloha č. 3)
Výsledek hlasování:

Za zdravotní pojišťovny:	
Souhlas:	0
Nesouhlas:	8
Zdržel se hlasování:	0
Za poskytovatele: (2176 hlasů)	
Souhlas:	2176
Nesouhlas:	0
Zdržel se hlasování:	0

Návrh nebyl přijat.

IV. Návrh VZP ČR a SZP ČR (příloha č. 4)

Výsledek hlasování:

Za zdravotní pojišťovny:	
Souhlas:	8
Nesouhlas:	0
Zdržel se hlasování:	0
Za poskytovatele: (2176 hlasů)	
Souhlas:	1687
Nesouhlas:	0
Zdržel se hlasování:	489

Návrh byl přijat.

Účastníci jednání přípravné fáze „Dohodovacího řízení o hodnotách bodu, výši úhrad zdravotních služeb hrazených z veřejného zdravotního pojištění a regulačních omezeních“ pro skupinu poskytovatelů praktických lékařů a praktických lékařů pro děti a dorost došli k předběžné dohodě ve smyslu § 17 zákona č. 48/1997 Sb.

V Praze dne 25. 7. 2012

II. HLASOVANÉ NÁVRHY

A. Přijatý návrh

Návrh VZP ČR a SZP ČR na úhradu zdravotních služeb poskytovatelů – praktických lékařů pro dospělé a praktických lékařů pro děti a dorost na rok 2013

A) Kombinovaná kapitačně výkonová platba

1. Výše kapitační platby se vypočte podle počtu přepočtených pojištěnců příslušné zdravotní pojišťovny, násobeného základní kapitační sazbou stanovenou na jednoho registrovaného pojištěnce příslušné zdravotní pojišťovny na kalendářní měsíc. Základní kapitační sazba podle věty první se stanoví ve výši:



- a) 50 Kč pro poskytovatele – praktické lékaře a praktické lékaře pro děti a dorost, kteří poskytují hrazené služby v rozsahu alespoň 30 ordinálních hodin rozložených do 5 pracovních dnů týdně, přičemž alespoň jeden den v týdnu mají ordinární hodiny prodlouženy do 18 hodin a umožňují pojištěncům objednat se alespoň dva dny v týdnu na pevně stanovenou hodinu.
- b) 49 Kč pro poskytovatele – praktické lékaře, kteří poskytují hrazené služby v rozsahu alespoň 25 ordinálních hodin rozložených do 5 pracovních dnů týdně, přičemž alespoň jeden den v týdnu mají ordinární hodiny prodlouženy do 18 hodin. Pokud to místní podmínky vyžadují, mohou se zdravotní pojišťovna s poskytovatelem dohodnout na prodloužení ordinálních hodin odlišně.
- c) 47 Kč pro poskytovatele – praktické lékaře, pokud neposkytují hrazené služby v rozsahu uvedeném v předchozích odst. a) nebo b).
- d) 49 Kč pro ostatní poskytovatele – praktické lékaře pro děti a dorost.
- e) V případě více samostatných pracovišť poskytovatele může být stanovena rozdílná základní kapitační sazba pro každé pracoviště (s ohledem na splnění podmínek),
- f) Počet přepočtených pojištěnců příslušné zdravotní pojišťovny se vypočte vynásobením počtu poskytovatelem registrovaných pojištěnců příslušné zdravotní pojišťovny v jednotlivých věkových skupinách podle bodu 7, násobených indexem podle bodu 7. Výše základní kapitační sazby, popřípadě celková výše úhrady, může být navýšena při splnění podmínek stanovených ve smlouvě mezi zdravotní pojišťovnou a poskytovatelem.

2. Výkony podle seznamu výkonů zahrnuté do kapitační platby v odbornosti 001, podle seznamu výkonů:

č. výk.	název
01023	Cílené vyšetření praktickým lékařem
01024	Kontrolní vyšetření praktickým lékařem
01025	Konzultace praktického lékaře rodinnými příslušníky pacienta
01030	Administrativní úkony praktického lékaře
09215	Injekce i.m., s.c., i.d.

č. výk.	název
09216	Injekce do měkkých tkání nebo intradermální pupeny v rámci reflexní léčby
09217	Intravenózní injekce u kojence nebo dítěte do 10 let
09219	Intravenózní injekce u dospělého či dítěte nad 10 let
09220	Kanylace periferní žíly včetně infúze
09233	Injekční okrsková anestézie
09237	Ošetření a převaz rány včetně ošetření kožních a podkožních afekcí do 10 cm ²
09507	Psychoterapie podpůrná prováděná lékařem nepsychiatrem
09511	Minimální kontakt lékaře s pacientem
09513	Telefonická konzultace ošetřujícího lékaře pacientem
09523	Edukační pohovor lékaře s nemocným či rodinou
09525	Rozhovor lékaře s rodinou
44239	Ošetření a převaz bércového vředu lékařem (1 bérec)
71511	Vyjmutí cizího tělesa ze zvukovodu
71611	Vynětí cizího tělesa z nosu – jednoduché

3. Výkony podle seznamu výkonů zahrnuté do kapitační platby v odbornosti 002, podle seznamu výkonů:

č. výk.	název
01025	Konzultace praktického lékaře rodinnými příslušníky pacienta
01030	Administrativní úkony praktického lékaře
02023	Cílené vyšetření praktickým lékařem pro děti a dorost – dítě do 6 let
02024	Kontrolní vyšetření praktickým lékařem pro děti a dorost – dítě do 6 let
02033	Cílené vyšetření praktickým lékařem pro děti a dorost – dítě nad 6 let
02034	Kontrolní vyšetření praktickým lékařem pro děti a dorost – dítě nad 6 let
06111	Komplex – vyšetření stavu pacienta sestrou ve vlastním sociálním prostředí
06119	Komplex – odběr biologického materiálu
06121	Komplex – lokální ošetření
06123	Komplex – edukace, reedukace, ošetřovatelská rehabilitace

č. výk.	název
06125	Komplex – klyisma, výplachy, cévkování, laváže, ošetření permanentních katetrů
06127	Komplex – aplikace inhalační a léčebné terapie p.o., s.c., i.m., i.v., UV, ev. další způsoby aplikace terapie či instilace léčiv
06129	Nácvik a zaučování aplikace inzulínu
09215	Injekce i.m., s.c., i.d.
09216	Injekce do měkkých tkání nebo intradermální pupeny v rámci reflexní léčby
09217	Intravenózní injekce u kojence nebo dítěte do 10 let
09219	Intravenózní injekce u dospělého či dítěte nad 10 let
09220	Kanylace periferní žíly včetně infúze
09221	Infúze u kojence nebo dítěte do 10 let
09233	Injekční okrsková anestézie
09235	Odstranění malých lézí kůže
09237	Ošetření a převaz rány včetně ošetření kožních a podkožních afekcí do 10 cm ²
09253	Uvolnění prepucia, včetně neoperační repozice parafimozy
09507	Psychoterapie podpůrná prováděná lékařem nepsychiatrem
09511	Minimální kontakt lékaře s pacientem
09513	Telefonická konzultace ošetřujícího lékaře pacientem
09523	Edukační pohovor lékaře s nemocným či rodinou
09525	Rozhovor lékaře s rodinou
71511	Vyjmutí cizího tělesa ze zvukovodu
71611	Vynětí cizího tělesa z nosu – jednoduché

4. Pro zdravotní výkony nezahrnuté do kapitační platby, zdravotní výkony za neregistrované pojištěnce příslušné zdravotní pojišťovny a za pojištěnce z EU, poskytovatelem vykázané a zdravotní pojišťovnou uznané, hrazené podle seznamu výkonů, se stanoví hodnota bodu ve výši 1,08 Kč.

5. Pro výkony 01021, 01022, 02021, 02022, 02031, 02032 a výkony očkování se stanoví hodnota bodu ve výši 1,10 Kč. Povinné/pravidelné očkování včetně očkování rizikových skupin bude zdravotní pojišťovnou uhrazeno poskytovateli zdravotních služeb pouze při splnění podmínky vykázaní jednoho příslušného kódu očkování a vykázaní jednoho kódu ZULP příslušné očkovací látky v aplikovaném množství



a příslušné diagnózy dle platné Metodiky pro provádění pravidelného očkování.

6. Pro výkony dopravy v návštěvní službě, hrazené podle seznamu výkonů, se stanoví hodnota bodu ve výši 0,90 Kč.

7. Index vyjadřuje poměr nákladů na pojištěnce v dané věkové skupině vůči nákladům na pojištěnce ve věkové skupině 15 až 19 let.

Věkové skupiny a indexy:

Věková skupina	Index
0–4 roky	3,91
5–9 let	1,70
10–14 let	1,35
15–19 let	1,00
20–24 let	0,90
25–29 let	0,95
30–34 let	1,00
35–39 let	1,05
40–44 let	1,05
45–49 let	1,10
50–54 let	1,35
55–59 let	1,45
60–64 let	1,50
65–69 let	1,70
70–74 let	2,00
75–79 let	2,40
80–84 let	2,90
85 a více let	3,40

B) Kombinovaná kapitačně výkonová platba s dorovnáním kapitace

1. Výše kapitační platby s dorovnáním kapitace se stanoví podle písmene A) bodu 1. Dorovnání kapitace se poskytuje v případech, kdy poskytovatel – praktický lékař nebo praktický lékař pro děti a dorost má, s ohledem na geografické podmínky, menší počet přepočtených pojištěnců registrovaných u příslušné zdravotní pojišťovny, než je 70 % celostátního průměrného počtu takových pojištěnců (celostátní průměrný počet se stanoví vždy pro daný kalendářní rok podle údajů Centrálního registru pojištěnců, spravovaného Všeobecnou zdravotní pojišťovnou České republiky) a poskytování takových hrazených služeb je nezbytné ke splnění povinností zdravotní pojišťovny podle § 46 odst. 1 zákona.

2. Dorovnání kapitace lze poskytnout až do výše 90 % kapitační platby vypočtené na celostátní průměrný počet přepočtených pojištěnců registrovaných u příslušné zdravotní pojišťovny. Na dorovnání se podílí zdravotní pojišťovna, se kterou má poskytovatel uzavřenu smlouvu o poskytování a úhradě hrazených služeb, podílem, který

odpovídá procentu jejich pojištěnců z přepočtených pojištěnců registrovaných tímto poskytovatelem.

3. Pro úhradu výkonů podle seznamu výkonů se písm. A) body 4 až 6 použijí obdobně.

C) Hrazené služby podle seznamu výkonů

Pro hrazené služby podle seznamu výkonů se stanoví hodnota bodu ve výši 0,95 Kč; pro výkony dopravy v návštěvní službě se stanoví hodnota bodu ve výši 0,90 Kč.

D) Regulační omezení

1. Regulace na předepsané léčivé přípravky a zdravotnické prostředky a na vyžádanou péči ve vyjmenovaných odbornostech (do vyžádané péče se nezahrnují zdravotní výkony mamografického screeningu a screeningu kolorektálního karcinomu prováděné poskytovatelem, který má se zdravotní pojišťovnou na poskytování těchto zdravotních výkonů uzavřenu smlouvu) a odbornosti 902:

1.1. Pokud průměrná úhrada za léčivé přípravky a zdravotnické prostředky předepsané poskytovatelem, vztažená na jednoho přepočteného pojištěnce, převyšuje 120 % celostátní průměrné úhrady za předepsané léčivé přípravky a zdravotnické prostředky, je zdravotní pojišťovna oprávněna uplatnit regulační srážku do výše 25 % z překročení. Do průměrné úhrady na jednoho přepočteného pojištěnce se započítávají i doplátky za léčivé přípravky, u kterých předepisující poskytovatel vyloučil možnost nahrazení podle § 32 odst. 2 zákona a které zdravotní pojišťovna uhradila. Zdravotní pojišťovna zohlední případy, kdy poskytovatel prokáže, že zvýšená průměrná úhrada za poskytovatelem předepsané léčivé přípravky a zdravotnické prostředky vztažená na jednoho přepočteného pojištěnce byla způsobena změnou výše nebo způsobu jejich úhrady, popřípadě v důsledku změn struktury ošetřených pojištěnců.

1.2. Pokud průměrná úhrada za vyžádanou péči ve vyjmenovaných odbornostech a odbornosti 902, podle seznamu výkonů, vztažená na jednoho přepočteného pojištěnce, převyšuje 120 % celostátní průměrné úhrady za vyžádanou péči ve vyjmenovaných odbornostech a odbornosti 902, podle seznamu výkonů, je zdravotní pojišťovna oprávněna uplatnit regulační srážku do výše 25 % z tohoto překročení.

2. Regulační omezení podle bodu 1.1 a 1.2 se nepoužijí, pokud zdravotnické zařízení odůvodní poskytnutou zdravotní péči, na jejímž základě došlo k překročení průměrných úhrad podle bodu 1.1, popřípadě 1.2.

3. Regulační omezení podle bodu 1.1 a 1.2 se dále nepoužijí, pokud zdravotnické zařízení v roce 2011 nebo 2012 registrovalo 50 a méně pojištěnců příslušné zdravotní pojišťovny nebo poskytlo zdravotní péči 50 a méně neregistrovaným pojištěncům příslušné zdravotní pojišťovny nebo jednalo-li se o zdravotní péči poskytnutou zahraničním pojištěncům.

4. Regulační omezení podle bodu 1.1 se nepoužijí, pokud celková úhrada za veškeré léčivé přípravky a zdravotnické prostředky předepsané praktickými lékaři a praktickými lékaři pro děti a dorost v roce 2012, sledovaná za každou odbornost zvlášť, nepřevyšuje předpokládanou výši úhrad na příslušný druh zdravotní péče na rok 2012, vycházející ze zdravotně pojistného plánu příslušné zdravotní pojišťovny.

5. Regulační omezení podle bodu 1.2 se nepoužijí, pokud celková úhrada za vyžádanou péči ve vyjmenovaných odbornostech a odbornosti 902 v roce 2012 nepřevyšuje předpokládanou výši úhrad na tento druh zdravotní péče na rok 2012, vycházející ze zdravotně pojistného plánu příslušné zdravotní pojišťovny.

6. Zdravotní pojišťovna je oprávněna uplatnit regulační srážku podle bodů 1.1 a 1.2 maximálně do výše odpovídající 15 % objemu úhrady poskytnuté touto zdravotní pojišťovnou zdravotnickému zařízení za kapitační platbu a zdravotní výkony snížené o objem úhrady za zvlášť účtovaný materiál a zvlášť účtované léčivé přípravky za rok 2012.

7. Pokud poskytovatel poskytuje zdravotní péči ve více odbornostech, regulační omezení podle bodu 1.1 a 1.2 zdravotní pojišťovna vypočte, popřípadě uplatní za každou odbornost zvlášť, pokud se zdravotní pojišťovna s poskytovatelem nedohodne jinak.

B. Nepřijaté návrhy

SPLDD předložilo 2 alternativní návrhy pro jednání.

Varianta A:

v této variantě jsme navrhli navýšení věkových indexů, které by reálně odpovídalo zrušení regulačních poplatků, s příloženou kalkulací.



Věkové skupiny a indexy:

Věková skupina	Index
0–4 roky	3,99
5–9 let	1,84
10–14 let	1,49
15–19 let	1,00

Varianta B:

Druhá varianta navrhovala navýšení základní kapitační sazby na 55 Kč odpovídající administrativní a časové náročnosti v návaznosti na reformní zákony a změny v očkování.

Tabulky modelace dle dat SPLDD pro rok 2011

Věková skupina	Počet poj.	Index 2009	Index 2011	KP 49 Kč rok 2010	KP 49 Kč rok 2011
0–4	543 192	3,80	3,99	101 142 350	106 199 468
5–9	460 464	1,65	1,84	37 228 514	41 515 434
10–14	476 351	1,30	1,49	30 343 559	34 778 387
15–19	637 248	1,00	1,00	31 225 152	31 225 152
Celkem	2 117 255			199 939 575	107 518 973
Počet PLDD	KP rok 2010	KP rok 2011	KP na 1 PLDD 2010	KP na 1 PPLM 2011	Rozdíl na ordinaci/měs.
2139	199 939 575	213 718 441	93 491	99 934	6 443

Srovnání ceny bodu na hodnotu 1,10 Kč pro mimokapitační výkony podtrhovalo důvody výše uvedených změn. Výsledky hlasování jsou uvedeny výše v části I.

SPL nakonec podpořilo společný návrh zdravotních pojišťoven

ČLK, o.s., postupovala shodně se SPL

ZP nakonec podaly společný návrh kopírující letošní rok – viz výše

C. Závěr

Historicky poprvé nehlasovala obě profesní sdružení praktických lékařů shodně. I když SPL návrh – Variantu B podpořilo, návrh nebyl přijat ze strany zdravotních pojišťoven. Oproti tomu jsem se já zdržel při hlasování o společném návrhu zdravotních pojišťoven, neboť SPL hlasovalo pro. Počet hlasů SPL stačil k přijetí tohoto návrhu i na straně poskytovatelů, ačkoliv nebyl ze strany našeho Sdružení podpořen. Za úvahu tak stojí počty plných mocí v rámci těchto jednání.

Jak budou definitivně vypadat texty jednotlivých úhradových dodatků, o tom rozhodnou až bilaterální jednání s jednotlivými zdravotními pojišťovnami.

Pro VOX připravil:
MUDr. Pavel Neugebauer,
předseda SPLDD ČR

Hamé
Hamánek
KOJENECKÁ VÝŽIVA

vyvinuto v souladu s celosvětovými výživovými trendy
a domácími chutěmi

česká výroba • moderní technologie

Kojenecké masozeleninové příkrmy Hamánek jsou vyrobeny z vysoce kvalitních surovin. Jejich vývoj společnost Hamé velmi pečlivě testuje, ale také diskutuje s odborníky na výživu. Výsledkem je strava, která je nejen nutričně vyvážená, ale také chutná.

Důkazem toho je rostoucí obliba a důvěra rodičů ke značce Hamánek.

Hamé
www.hamaneck.cz
Hamé s.r.o., Na Drahách 814, 686 04 Kunovice,
tel: 572534111, e-mail: hamanek@hame.cz



OČKOVÁNÍ 2012

Rok 2012 přinesl další významné změny v oblasti očkování. Změny se tentokrát dotkly tzv. povinného očkování, kdy zdravotní pojišťovny vybraly distributora pro plnou dodávku všech povinných očkování, jejichž úhrada přešla plně pod zdravotní pojišťovny. Na MZ tak již zbyl jen minimální podíl, a i ten bude asi v nejbližších letech zrušen. Uvedená změna přinesla novou řadu jednání se zdravotními pojišťovnami pod patronací Ministerstva zdravotnictví ČR. Přes veškerou snahu nedošlo dodnes k plnému kompromisnímu řešení vzniklé situace, a tak ačkoliv již uplynula doba hlášení stavu očkovacích látek do tzv. Clearingového centra, řada ordinací nemá podepsán tzv. očkovací dodatek, na základě kterého toto hlášení proběhlo. Spousta zmatků přinesl i systém vykazování, ve kterém též nedošlo ke shodě mezi poskytovateli a zdravotními pojišťovnami. Přinesou následující měsíce zklidnění v této situaci? To posuďte sami z následujících informací.

■ I. Hlášení do Clearingového centra

V souvislosti se zavedením nového modelu distribuce OL (očkovacích látek) vznikly nové povinnosti:

A. ZP přišly s návrhem tzv. očkovacího dodatku

Trvá doporučení Předsednictva tento dodatek nepodepisovat z důvodu nedohody především v oblasti Metodiky očkování, která je součástí tohoto dodatku.

B. S novým modelem se mění i evidence OL

- Je nutno evidovat každou OL, která „projde“ ordinací, a to následně:
 - Datum dodání, č. šarže, expirace
 - Doba skladování, evidence dodržení chladového řetězce
 - Výdej/aplikace na konkrétní r. č.
 - Případně likvidace s uvedením důvodu (expirace, aspirace krve...)

C. Hlášení CC (Clearingovému centru)

- V případě podepsání očkovacího dodatku
 - době **od 1.7. do 31.7.2012 poslat do Clearingového centra hlášení** o očkovacích látkách. Aktuální formulář pro toto hlášení najdete na www.nrc.cz v nabídce clearingové centrum-formuláře.
 - Hlášení se vztahuje na **stav očkování k 30.6.2012**, je tedy nutno k tomuto datu **udělat inventuru**.
 - Dle dodatku, resp. formuláře se hlásí stav zásob očkovacích látek dle jednotlivých kódů SÚKL k 31. 12. 2011 a k 30. 6. 2012, dále počet dodaných očkovacích látek pro pravidelné očkování a počet znehodnocených očkovacích látek.

iv. **Všechny údaje se týkají výhradně očkovacích látek pro pravidelné očkování**, tedy těch, které jsou dodávány Avenierem a které se vykazují zdravotním pojišťovnám s úhradou z v.z.p., tj. s nulovou hodnotou ZULP (Infanrix Hexa, Infanrix, Priorix, Prevenar 13 pro povinné očkování rizikových skupin, Engerix B10, BoostrixPolio, Tetavax, ev. Infanrix HiB, Imovax).

v. **Vakcíny, které si hradí pacient sám nebo jsou v režimu nepovinného, zvláštního a mimořádného očkování, se nevykazují** (např. vakcíny proti klíšťové encefalitidě, Priorix Tetra, meningokokové vakcíny, rotavirové vakcíny, Havrix, Twinrix, Varilrix, pneumokokové vakcíny v režimu dobrovolného očkování, očkování HPV vakcínami...).

vi. **Nevyplňujeme také sloupeček** týkající se inventury k 31. 1. 2012, pokud jsme vykázali sloupeček inventury k 31. 12. 2011.

vii. **V případě znehodnocených očkovacích látek** nevypĺňujeme zdůvodnění znehodnocení v případě, že počet znehodnocených OL nepřesáhne 1 % všech dodaných OL za dané období. V případě překročení 1 % pak musíme ztráty zdůvodnit dle nabídky uvedené pod tabulkou.

viii. Hlášení je možno poslat do CC několika způsoby:

- poštou
- faxem
- e-mailem oskenovaný a vyplněný formulář
- elektronicky ve formátu pdf či xls po předchozím udělení souhlasu s elektronickou komunikací.

Pro elektronické zaslání musí být nejprve potvrzen souhlas, k čemuž slouží formulář sta-

žitelný též z webových stránek NRC (Souhlas s elektronickou formou komunikace), který si vytiskneme, vyplníme a písemně doručíme do CC. Teprve po jeho odsouhlasení můžeme využít elektronické cesty. Adresy k zaslání vyplněných formulářů jsou uvedeny v dolní části tiskopisu.

b. V případě nepodepsání očkovacího dodatku

- Neplatí většina předchozích povinností uložených tímto dodatkem.
- Z důvodu evidenčních doporučení (není povinností) nahlásit pouze likvidované OL způsobem uvedeným výše.

Zpracoval: MUDr. Radek Kozderka
Vidoval a doplnil: MUDr. Pavel Neugebauer

■ II. Výpis z jednání 22. března 2012 na Ministerstvu zdravotnictví k problematice očkování

Závěry z jednání:

- Výkon 02100 bude vykazován bez zvláštního vykazování ZULP.**
- MZ toto potvrzuje zdravotním pojišťovnám svým stanoviskem MZDR 22683/2012-1/NP, která dává SPL, SPLDD a SSG na vědomí.**
- Výkon 02125 bude vykazován bez signálního výkonu 09553, neboť použití ekonomicky náročnější varianty je zřejmé z použité vakcíny.**
- MZ toto potvrzuje svým stanoviskem MZDR 22673/2012/DZP pro zdravotní pojišťovny z 28.6.2012, které dává SPL, SPLDD a SSG na vědomí.**
- Diskuse o možnostech a šíři vykazování kódů → návrh metodiky:



Nepovinná očkování budou vykazována kódem 02125 s výjimkou očkování proti chřipce u praktických lékařů, které bude vykazováno kódem 02129. Pro kód 02125 nebudou zdravotní pojišťovny vyžadovat plnění povinnosti signálního kódu. Ke kódu výkonu bude vykázán příslušný ZULP podané očkovací látky s tím, že očkovací látky, které budou nakoupeny v ordinacích, budou jako ZULP zdravotnickým zařízením uhrazeny.

- 6) Hrazení okrajových skupin – ZP se zavazují postupovat tolerantně a flexibilně jako u očkování proti pneumokoku:
Kterákoliv dávka podaná dívce ve věku 13 až 14 let po 1. 4. 2012 včetně bude uhrazena.
- 7) **Zavedení alternativní cesty v současné době není MZ plánováno.**

Témata jednání:

1. Aktuální stav
2. Pravidelné povinné očkování
3. Nepovinné očkování hrazené z v.z.p.
4. Alternativní cesta získání OL pro nepovinná očkování hrazená z v.z.p.
5. Různé

Shrnutí

1. Aktuální stav

SPLDD

- nadále nedoporučuje podepisovat „očkovací dodatky“ pro nesoulad stanovisek k vykazování ZULP u výkonu 02100, dle Seznamu výkonů bez ZULP, požadavek ZP se ZULP, nabízí smluvní řešení s úhradou za vykázání ZULP
- v ostatních bodech doporučeno postupovat podle navržené Metodiky pro pravidelná očkování, i když nadále výhrady k vykazování ZULP z důvodu značné chybivosti – cena, dávky apod.
- je zapotřebí finalizovat Metodiku k očkování HPV
- rozdílný postup při vykazování ZULP v případě očkování proti TBC – výkon 02105 bez ZULP – bude dále prověřeno
- první informace z jednání pracovní skupiny Clearingového centra (MUDr. Neugebauer a MUDr. Hülleová) – zatím řešen statut a jednací řád, požadavek na zapojení zástupce MZ do činnosti této pracovní skupiny
- vysloven návrh na ev. oddělení jednání o Metodice od vlastního očkovacího dodatku, obdoba projednávání Metodiky č. 6 k základní smlouvě – návrh nebyl ze strany

ostatních účastníků jednání akceptován, SPLDD na tomto návrhu netrvá

- SPLDD trvá na svém doporučení vykazovat pravidelná/povinná očkování formou výkonu a příslušné dg. s využitím páté pozice, vedou ho k tomu i zkušenosti a signály s vykazováním od ZP, očekávají potvrzení tohoto na jednání CC

SPL

- požadavek na zjednodušení tabulky hlášení do CC
- nejasnosti ve vykazování ZULP ve spojení s výkonem 02105
- problémy s dodávkami vakcíny Engerix 20
- podpora zachovat prioritně očkování u PL, PLDD
- požadavek na proplácení kódu očkování vykázaných „po staru“ delší dobu – velká chybivost „po novu“

SSG

- nabídka očkovat HPV na doporučení PLDD

OSPDL

- gynekolog by měl očkovat až tehdy, kdy nebude očkovat ani jiný PLDD v lokalitě

MZ

- upřednostňuje možnost výběru očkovacího lékaře pro HPV
- očkování by mělo být evidováno v očkovacím průkazu – tím i přenos informace

ZP

- očkovací dodatky podepsány u PLDD z 50–60 %, u PL cca 90 %
- ZULP u výkonu 02100 požadují pro plnění oznamovací povinnosti o proočkovanosti

Ad 2. Pravidelné povinné očkování

MZ

- způsob vykazování a proplácení očkování po 31. 1. 2012 je problémem individuálním mezi konkrétním ZZ a konkrétním ZP
- bude průběžně vyhodnocováno fungování zavedeného modelu od 1. 1. 2012
- bere na vědomí rozdílnost textu tzv. očkovacích dodatků u jednotlivých ZP

Závěry:

- 1) **Výkon 02100 bude vykazován bez zvláštního vykazování ZULP.**
- 2) **MZ toto potvrzuje zdravotním pojišťovnám svým stanoviskem MZDR 22683/2012-1/NP, která dává SPL, SPLDD a SSG na vědomí**

3. Nepovinné očkování hrazené z v.z.p.

ZP

- úhrada očkovací látky HPV ve výši 1830 Kč, nejde o DNCV/ekvivalentní sys-

tém, ale pouze o dohodu o ceně hrazené v.z.p.

- startovací balíčky s prodlouženou dobou splatnosti faktur dodavatelům až 180 dní, dále postup obdobný jako u očkování proti pneumokokům
- v případě očkování gynekologem tento musí mít doklad 06, obdoba indukované péče, není součástí možného výpočtu regulací

Společný návrh

- použít kód výkonu 02125 + příslušný ZULP pro všechna nepovinná očkování hrazená z v.z.p. kromě očkování proti chřipce u PL (kód výkonu 02129)
- vykazování výše uvedených kódů nebude považováno za naplnění zákonného ustanovení o nadstandardu
- očkování HPV bude uhrazeno všem dívkám, které budou starší 13 let a 14 let jim bude v průběhu dubna 2012, pokud bude v dubnu 2012 toto očkování zahájeno
- MZ přezkoumá ev. možnosti úhrady z Fondu prevence pro případy, kdy není jednoznačně stanovena úhrada z v.z.p.

Závěry:

- 1) **Výkon 02125 bude vykazován bez signálního výkonu 09553, neboť použití ekonomicky náročnější varianty je zřejmé z použité vakcíny**
- 2) **MZ toto potvrzuje svým stanoviskem MZDR 22673/2012/DZP pro zdravotní pojišťovny z 28. 6. 2012, které dává SPL, SPLDD a SSG na vědomí**
- 3) Diskuse o možnostech a šíři vykazování kódů → návrh metodiky:
Nepovinná očkování budou vykazována kódem 02125 s výjimkou očkování proti chřipce u praktických lékařů, které bude vykazováno kódem 02129. Pro kód 02125 nebudou zdravotní pojišťovny vyžadovat plnění povinnosti signálního kódu. Ke kódu výkonu bude vykázán příslušný ZULP podané očkovací látky s tím, že očkovací látky, které budou nakoupeny v ordinacích, budou jako ZULP zdravotnickým zařízením uhrazeny.
- 4) Hrazení okrajových skupin – ZP se zavazují postupovat tolerantně a flexibilně jako u očkování proti pneumokoku:
Kterákoliv dávka podaná dívce ve věku 13 až 14 let po 1. 4. 2012 včetně bude uhrazena.



4. Alternativní cesta získání OL pro nepovinná očkování hrazená z v.z.p.

MZ

- jsou různá stanoviska a názory
- koupě OL přes internet je nelegální
- lékárny – recept je pro pacienta, pro lékaře je žádanka, což ovšem neřeší stávající zapojení PLDD do nákupu vakcín,
- jako možnost vidí sjednocení postupu pro nepovinná očkování s povinným
- zvažuje možnost rozšíření úhrady OL distribuci obdobně jako u povinných očkování
- vyjádří se ke stanovisku SÚKL k zařazení „A“ do číselníku u OL pro nepovinná očkování hrazené z v.z.p.
- varianty ještě budou předmětem jednání MZ a ZP
- bude průběžně vyhodnocováno, jak přímý nákup zasáhne do chování lékařů, tj. zda budou očkovat

ZP

- odmítají dvojí způsob úhrady – lékaři a lékárně
- nutnost spolupráce ZP a MZ – postup „co není zákonem zakázáno, je povoleno“?

OSPDL

- neguje, že by OS nesouhlasila s alternativní cestou, apeluje na standardní postup – zejména dodržení chladového řetězce, pacient by neměl být poslíčkem pro lékaře
- jsou signály, že někteří lékaři nebudou očkování HPV realizovat, odmítají ekonomické zapojení formou přímého nákupu
- prioritou je, aby se očkovalo

SPLDD

- řešení vidí v odstranění „A“ z číselníků SÚKL společně se SPL
- v případě tzv. konečné ceny pro spotřebitele není maximální cena rozdílná u lékařů a v lékárně
- v případě pneumokoka byla dohoda s Lékařnickou komorou, že lékárny nebudou účtovat ceny vyšší než PLDD
- dle názoru SPLDD VZP již alternativní cestu získání očkovací látky otevřela (příklad představeného inzerátu na rotavirovou vakcínu, kdy nabádá své pojištěnce, aby si vyzvedli recept na vakcínu u lékaře a navštívili „spřátelenou“ lékárnou, která je uvedena na webu VZP a má s VZP dohodu o distribuci a proplácení receptu vakcíny!! Inzerát převzal Ing. Nosek na schůzi)

SPL

- možnost alternativní cesty požaduje i pro další injekce, SÚKL postupně ke všemu přidává „A“, dosud byla možnost předpisu na recept, nyní musí lékař nakupovat

Závěry:

- 1) Zavedení alternativní cesty v současné době není MZ plánováno.

5. Různé

Pacienti po splenektomiích a transplantacích kostní dřeně

- není vyjasněna úhrada proti meningokokovi, pneumokokovi a Haemophilu infl., pouze proti chřipce
- nesoulad s číselníkem SÚKL – bude dále jednáno

- novela zákona č. 48/1997 Sb. pro převedení zvláštních očkování do režimu úhrady z v.z.p., řešení přeshraniční péče

Engerix hrazený státem – zatím 3× vyhlášeno výběrové řízení, pokaždé zrušeno pro přihlášení pouze jednoho zájemce

Pro VOX připravil:
MUDr. Pavel Neugebauer,
předseda SPLDD ČR

III. Dopis náměstka ing. Noska oborové zdravotní pojišťovně



Ing. Petr Nosek
náměstek pro zdravotní pojištění

V Praze dne 6. srpna 2012
Č. j.: MZDR 27136/2012/DZP



MZDRP017NV3N

Vážená paní inženýrko,

na Ministerstvo zdravotnictví se obrátil MUDr. Pavel Neugebauer, předseda SPLDD ČR, o. s., ohledně problematiky vykazování ZULP u zdravotního výkonu 02100. Pan doktor od Vás obdržel e-mail, ve kterém jste konstatovala, že k výkonu 02100 má poskytovatel zdravotní péče vykazovat ZULP s nulovou hodnotou i přesto, že pacient si očkovací látku hraadí sám.

Dne 22. března 2012 proběhlo na Ministerstvu zdravotnictví jednání ohledně očkování, jehož účastníky byli mimo jiných také zástupci Svazu zdravotních pojišťoven ČR. Závěr tohoto jednání byl, že u výkonu 02100 bude ZULP vykazován bez zvláštního vykazování, z čehož vyplývá, že výjimečně pro tento typ očkování nebudou zdravotní pojišťovny povinny podle § 51 zákona č. 258/2000 Sb., o ochraně veřejného zdraví, dávat informace o proočkovanosti pojištěnců použitou vakcínou. Kopii dopisu s tímto stanoviskem, který byl v červenci 2012 odeslán z Ministerstva zdravotnictví na Svaz zdravotních pojišťoven ČR, Vám posílám v příloze.

S pozdravem

Ing. Martina Loudínová

Vážená paní
Ing. Martina Loudínová
vedoucí týmu pro úhradové regulace
Oborová zdravotní pojišťovna zaměstnanců bank,
pojišťoven a stavebnictví Roškotova 1225/1, 140 21 Praha 4

Příloha

Na vědomí: SPLDD ČR, o. s.



ČR - Ministerstvo zdravotnictví, Palackého náměstí 4, 128 01 Praha 2
tel./fax: +420 224 972 662, e-mail: dzp@mzcr.cz, www.mzcr.cz



Informace OSPDL ČLS JEP

MUDr. Hana Cabrnchová
předsedkyně OSPDL ČLS JEP

■ Zápis z jednání Národní imunizační komise konané dne 20. 6. 2012 na MZ ČR

1) Projednání návrhu aktualizace doporučení NIKO k postupu pro očkování proti meningokokovým nákazám – odloženo na zářijové jednání NIKO.

2) Výsledky genotypizace příušnicových kmenů izolovaných v ČR (dr. Limberková, NRL pro spalničky SZÚ)

Z diskuse vyplynul úkol pro OVZ upozornit ředitele KHS, aby v případě epidemického výskytu příušnic spolupracovali s praktickými lékaři ve smyslu správného odběru vzorků a jejich zasílání do NRL.

3) Závěry II. ESWI Flu Summitu – Brusel, květen 2012 (dr. Kynčl, ved. odd. epidemiologie SZÚ)

Z diskuse vyplynulo:

- Dr. Kynčl zaktualizuje Národní doporučení k očkování proti sezónní chřipce.
- OVZ písemně upozorní ředitele přímo řízených nemocnic na potřebu zvýšení proočkovanosti zdravotníků, a to i s ohledem na Doporučení Rady k bezpečnosti pacientů z roku 2009.
- Dr. Trmal zpracuje zadání a pilotně v Ústeckém kraji ověří v sezóně 2012/2013 na vybraných odděleních typu ARO, JIP, dialýza sledování vývoje nemoci ARI v kontextu s prováděným či neprováděným očkováním zdravotníků. Podle výsledků této pilotní studie bude možné rozhodnout o jejím zařazení mezi hl. úkoly hygienické služby na rok 2013.
- Prof. Prymula využije setkání ředitelů přímo řízených nemocnic, které pořádá HPŘ, k jejich edukaci směřující k vyšší proočkovanosti zdravotníků proti sezónní chřipce.

4) Doporučený postup k prevenci pertuse v rodinách s neočkovanými nejmenšími dětmi (dr. Fabiánová, EPI SZÚ)

Z diskuse vyplynulo:

- Vyčkat připomínek dr. Jindráka.
- Materiál bude zůžen pouze na prevenci pertuse u nejmenších dětí a opět zaslán SZÚ členům NIKO k vyjádření.
- Dr. Konštacký využije novelizace standardu a zapracuje do něj i edukaci praktických

lékařů k odebrání rodinné anamnézy na případný výskyt pertuse v rodině.

5) Optimalizace úhrady vybraných vakcín v ČR (materiál zpracovaný prof. Prymulou)

Realizace návrhu, která je velmi žádoucí zejména z hlediska plánování objemů vakcín a z hlediska evidence proočkovanosti, bude projednána VH/OVZ s náměstkem Ing. Noskem. Jedná se o rozšíření v oblasti „ekonomicky náročnější varianty“. Materiál v bodě 1.a) bude doplněn také o možnou kombinaci dTP-IPV jako variantu plně hrazeného očkování proti tetanu. S tímto doplněním NIKO tento návrh schvaluje včetně uvedených úprav v oblasti „ekonomicky náročnější varianty“ – redukce stávajícího rozsahu v případě tetanu, vztekliny a BCG vakcín.

6) Metodika kontroly proočkovanosti – návrh struktury sledovaných dat proočkovanosti u dětí v r. 2012 a 2013

Návrh je zasílán v příloze 2) k připomínkám členům NIKO s termínem do 10. srpna 2012 na adresu ovz@mzcr.cz. Po vyhodnocení připomínek bude teprve možné diskutovat návrh s VZP a Svazem zdravotních pojišťoven. V této souvislosti bylo opět připomenuto, že stále nejsou k dispozici data o proočkovanosti proti pneumokokům konjugovanou vakcínou z odboru DZP. OVZ opět zaurguje. Požadovaná struktura se týká dětí narozených od 1. 1. 2010 do 31. 12. 2010, tedy nikoliv jen dávek vakcín vykázaných za toto období – děti narozené koncem roku jsou očkovány až v roce následujícím; požadavek na tuto strukturu zaslán již před dlouhou dobou.

Dr. Cabrnchová připomněla, že stále není k dispozici konečné znění zápisu z porady u nám. Noska, konané v březnu 2012, s tím, že téměř polovina lékařů nepodepsala dodatek ke smlouvě se zdravotními pojišťovnami, který byl vytvořen na základě změny financování očkovacích látek pro pravidelné očkování. Nutné dořešit nejlépe na společném jednání, k pololetí se budou předávat informace nutné k evidenci vyočkovaných látek. Nutné také dořešit vykazování „ekonomicky náročnějších variant“ s odkazem na přijatý materiál z dnešního zasedání a také vykazování nižších kombinací vakcín pro děti, které nesplňují zdravotní indikace.

7) Různé:

- Úkol pana ministra provést případné personální změny členů NIKO tak, aby byl vyloučen střet zájmů. Nově se navrhuje do NIKO nominovat ředitele SÚKL a dr. Polaneckého (katedra IPVZ). OVZ požádá odbor PRO o posouzení stávajícího znění Deklarace konfliktu zájmů a v případě nedostatečnosti textu s ohledem na platnou legislativu (zákon č. 159/2006 Sb.) o zpracování nového textu Deklarace. Bude projednáno na dalším zasedání.

- Diskuse k možné novele zákona č. 258/2000 Sb. bude připravována od září 2012. Ze společné diskuse vyplynuly tyto závěry:

1. Problematiku očkování není nutné i s odkazem na rozhodnutí Nejvyššího správního soudu legislativně měnit.
2. SZÚ zpracuje do příštího zasedání NIKO z materiálů WHO a ECDC přehled o zásadách přijímaných v různých členských státech v souvislosti s případy odmítání očkování
3. Na nejbližší poradě vedoucích proti-epidemických odborů KHS bude zdůrazněna potřeba poskytování podrobného vysvětlení významu očkování rodičům, kteří je odmítají.

Návrh optimalizace úhrady vybraných vakcín v ČR:

1. Změna v oblasti „*Ekonomicky náročnější varianty*“ – rozšíření stávajícího rozsahu:

- a) *Možnost použití kombinované vakcíny proti záškrtu, tetanu a pertusi (případně v kombinaci s IPV) tam, kde se standardně používá monovakcína proti tetanu, s úhradou rozdílové ceny mezi hrazenou monovakcínou proti tetanu a použitou kombinovanou vakcínou obsahující komponenty proti záškrtu, tetanu a pertusi (IPV) pacientem.*
- b) *Možnost použití tetravalentní kombinované vakcíny proti spalničkám, zarděnkám, příušnicím a planým neštovicím místo běžně používané trivalentní vakcíny proti spalničkám, zarděnkám, příušnicím s úhradou rozdílové ceny mezi hrazenou trivakcínou a použitou kombinovanou tetravakcínou obsahující*



komponenty proti spalničkám, zarděnkám, příušnicím a planým neštovicím pacientem.

- c) Možnost použití 13valentní konjugované pneumokokové vakcíny místo 23valentní pneumokokové polysacharidové vakcíny u dospělých osob nad 50 let věku tam, kde je polysacharidová vakcína hrazena pojišťovnou, s úhradou rozdílové ceny mezi 23valentní pneumokokovou polysacharidovou vakcínou a zvolenou 13valentní konjugovanou pneumokokovou vakcínou pacientem.
- d) Možnost použití bivalentní kombinované vakcíny proti virové hepatitidě A a virové hepatitidě B všude tam, kde je hrazena dávka monovalentní vakcíny proti virové hepatitidě B pojišťovnou, s úhradou rozdílové ceny mezi hrazenou monovalentní vakcínou proti virové hepatitidě B a použitou kombinovanou bivalentní vakcínou obsahující komponenty proti virové hepatitidě A a B pacientem.

2. Změna v oblasti „Ekonomicky náročnější varianty“ – redukce stávajícího rozsahu:

Zrušit ekonomicky náročnější variantu pro:

- Tetanus
- Vzteklinu
- BCG

■ Výborem diskutovaná problematika alternativní cesty zajištění očkovacích látek pro nepovinná očkování:

Přímá distribuce v rámci povinného a nepovinného očkování zůstává způsobem, kdy lze garantovat správné zacházení s OL.

Alternativní cesta pro nepovinné očkování (řeší úhradu vakcín a zajištění bez nutnosti nákupu):

1. **Dodávka vakcín pro nepovinné očkování distributorem bez nutnosti nákupu**

ze strany PLDD a s vyřešením úhrady vakcín mezi distribucí a zdravotními pojišťovnami, obdobně jako v případě povinného očkování. Tuto cestu by mohl umožnit případný legislativní návrh novely zákona č. 48/1997 Sb. Otevření této cesty nesmí zamezit PLDD dále v případě zájmu realizovat nákup.

2. **Odběr vakcín z lékárny na základě předání receptů s nutností dodržení podmínek lokální dostupnosti tohoto výdeje a dodržení podmínek zacházení s OL.** Tyto podmínky je možné naplnit následujícími způsoby: odběrem očkovací látky lékařem z lékárny, dodáním lékárnou do ordinace, vyzvednutím vakcíny pacientem s její následnou aplikací v ordinaci bez zbytečných odkladů a tím i s eliminací rizika nedodržení chladového řetězce.

Všechny uvedené způsoby umožňují eliminovat rizika spojená s nedodržení podmínek pro správnou manipulaci a zacházení s OL.

■ Přijaté stanovisko k zajištění očkovací látky přes lékárnu:

Postupem lege artis je i zajištění očkovací látky přes lékárnu za dodržení chladového řetězce.

■ Jednání akreditační komise a přidělení rezidenčních míst

- V oboru Praktické lékařství pro děti a dorost bylo podáno celkem 23 žádostí o 26 rezidenčních míst (RM). Z formálních důvodů nebyla vyloučena žádná žádost. MZ ČR ale vypsal jen 15 míst, všechna místa byla žadatelům AK přidělena, po oznámení od MZ ČR budou vypsána VŘ na tato místa. Nebude-li v prvním kole místo

obsazeno, bude možné použít pro další uchazeče (návrh podaný AK).

- Členové AK nesouhlasí se snížením výše dotace i počtu RM pro rok 2012. Žádají MZ ČR o navýšení počtu rezidenčních míst.

■ Informace z komise MZ ČR k porodnictví, doporučení dalšího postupu za OSPDL:

MZ ČR by mělo spolu se zástupci odborných společností na půdě Komise péče o dítě připravit metodický pokyn pro poskytování péče novorozencům narozeným mimo zdravotnická zařízení, máme zájem, aby tyto děti byly alespoň ambulantně vyšetřeny v lůžkovém zařízení a byla doplněna screeningová vyšetření. Vzhledem k tomu, že ambulantní kontrola ale kvalitou péče není rovná nepřetržitému monitorování zdravotního stavu novorozence, požadujeme také po MZ ČR právně závazný formulář pro informování rodičů, že jsou si vědomi rizika spojeného s tímto postupem (vzorový informovaný souhlas). Na toto téma by mělo proběhnout jednání.

■ Nově přijatí členové OSPDL:

- MUDr. Syrovátková Eva, Nový Jičín
- MUDr. Vašutová Miroslava, Opava
- MUDr. Sábliková Lenka, Bystřice nad Pernštejnem
- MUDr. Pantučková Alena, Brno
- MUDr. Šírková Romana, Bechyň
- MUDr. Kaderová Jana, České Budějovice
- MUDr. Trnková Renata, Hluboká nad Vlt.
- MUDr. Machovská Jana, Nový Jičín
- MUDr. Blohoňová Dagmar, Česká Třebová
- MUDr. Botková Hana, Plzeň
- MUDr. Vondráková Radmila, Brno

Dětská výživa a obezita v teorii a praxi 2012

7. ročník konference odborníků zabývajících se obezitou dětí a dorostu

Termín akce: 16. a 17. listopadu 2012

Místo: Poděbrady



Pořadatel:

SPOLEČNOST PRO VÝŽIVU, o.s. a partneři
Česká pediatriká společnost ČLS JEP
Odborná společnost praktických dětských lékařů ČLS JEP
Lázně Poděbrady a.s., Léčebna Dr. L. Filipa

Odborné zajištění: MUDr. Petr Tláškal, CSc., předseda
Nutričního týmu FN Motol

Místo konání: Kongresové centrum Lázeňská kolonáda,
nám. T. G. Masaryka 433/II, Poděbrady

Ubytování: Hotel Zimní lázně a další hotelové kapacity



Lékařská genetika – genetické poradenství a dětské lékařství

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

OLG FN Brno, Biologický ústav LF MU Brno



Gregor Johann Mendel, narozen 20. 7. 1822 v Hynčicích, zemřel 6. 1. 1884 v Brně.

■ Z historie

Snad ani nemusíme připomínat jméno zakladatele genetiky, brněnského mnicha a opata augustiniánského kláštera na Starém Brně **Gregora Johanna Mendela**, který v polovině 19. století svými pokusy s křížením hrachu položil základy moderní genetiky, byl však například i významným včelařem a meteorologem. Je smutné, že během 20. století, kdy ve světě proběhl obrovský pokrok na poli genetického poznání, právě u nás rozvoj genetiky zcela zaostal. Svůj podíl na tom měl nejdříve nacismus a u nás ještě následný nástup totality po roce 1948, spojený s prosazováním pseudovědeckého lisenkismu. V té době byla u nás genetika prohlášena za „buržoazní pavědu“, zlikvidována na školách a v praxi i se svými učiteli. Byly tak vychovávány celé generace lékařů, kteří absolvovali studium medicíny bez znalosti tohoto oboru a mnozí z nich již nikdy nepochopí jeho mimořádný dopad. Teprve ke konci 60. let u nás došlo k postupnému rozvoji oboru. V roce 1967 byla založena Společnost lékařské genetiky a v roce 1969 byla lékařská genetika ustanovena jako samostatný medicínský obor, byla budována první pracoviště lékařské genetiky v naší republice. Rozvoj nového oboru opět poškodila normalizace. Čelní představitelé lékařské genetiky byli předčasně penzionováni nebo jim byla znemožněna vědecká práce a publikační činnost (prof. MUDr. et RNDr. B. Sekla, DrSc., prof. MUDr. Z. Brunecký, DrSc.). Někteří odešli do emigrace a zastávali významné funkce v zahraničí (MUDr. R. Laxová, CSc.). Vybudování základní sítě genetických poraden a zavedení výuky lékařské nebo klinické genetiky na všech lékařských fakultách v České republice trvalo několik desetiletí.

Dnes jsme však již schopni našim pacientům nabídnout velmi dobrou péči v oblasti genetického poradenství i v oblasti specializovaných laboratorních genetických vyšetření, pregraduální i postgraduální vzdělání v oblasti genetiky a molekulární biologie má u nás vysokou úroveň.

Je pro nás ctí, že můžeme o oboru, kterému se dlouhodobě věnujeme, psát v Brně v roce 2012, ve dnech, kdy si připomínáme 190. výročí narození Gregora Johanna Mendela (<http://www.mendel190.cz/>).

■ Genetika

Genetika je rozsáhlý obor zabývající se dědičností a variabilitou kvantitativních a kvalitativních znaků všech živých organismů. Klinická genetika se soustředí na variabilitu a dědičnost znaků významných pro medicínu. Hlavní specializační oblasti lékařské genetiky představují studium chromozomů – **cytogenetika**, studium struktury a funkce jednotlivých genů – **molekulární a biochemická genetika**, studium genomu, jeho organizace a funkcí – **genomika**, studium genetické proměnlivosti lidských populací a jejího vývoje – **populační genetika**, studium genetického řízení vývoje – **vývojová genetika** a aplikace genetiky v diagnostice a léčebně-preventivní péči – **klinická neboli lékařská genetika**.

Genetické poradenství, které kombinuje stanovení rizik postižení vyvíjejícího se jedince s psychologickou a edukační činností, se vyvinulo v novou zdravotnickou profesi s celým kádrem genetických profesionálů, věnujících se péči o pacienty s geneticky podmíněným onemocněním a jejich rodiny. Kromě přímého kontaktu s pacienty zajišťují kliničtí genetici potřebnou laboratorní diagnostiku, identifikují pacienty, u kterých je zvýšené riziko vzniku nebo přenosu geneticky podmíněného onemocnění.

Na genom jedince je nutné pohlížet jako na dynamický systém, jehož základní vrozená charakteristika je sice fatálně zadána v okamžiku zplodění, ale není v průběhu života definitivní, protože kdykoliv se může uplatňovat jak široký repertoár faktorů prostředí, faktorů epigenetických (geneticky

determinovaných dějů, které se neprojeví ve struktuře DNA, ale ovlivňují vlastnosti genů), tak také dalších faktorů genetických (např. mutací v somatických buňkách, vznikajících v průběhu života).

Jednou ze základních otázek, které určují zdraví člověka během života, bude tedy nesporně stabilita genomu a schopnost ji udržovat. Na této úrovni spolupracuje řada reparačních systémů schopných *ad hoc* opravit potenciálně stále vznikající poruchy (mutace) na úrovni DNA. Stresové situace, do kterých se v průběhu života organismus nevyhnutelně dostává, provokují nárůst genetické nestability mnoha mechanismy, jako je hypometylace, pokles transkripce, aktivace transpozonů, kódování sekvenční fúze, chyby v rekombinaci aj.

V průběhu posledních 200 let se změnilo mnoho faktorů, které mohou ovlivnit konformační homeostázu proteinů a rozvoj multigenních nemocí, jako jsou genotoxické látky v zevním prostředí, infekce, stravovací návyky, hladomory, fyzická zdatnost nebo duševní stres.

V současné době existují ještě v lékařské veřejnosti pochybnosti o významu nesporného genetického základu komplexních nemocí (byť ne vždy ještě známého a přesně determinovaného) pro klinickou praxi, protože na odhalení celých, klinicky spolehlivých, geneticky podmíněných algoritmů **zdraví – nemoc** se u komplexních nemocí teprve čeká. Tato situace se jistě během několika let zásadně změní a znalost genetických zákonitostí se stane nezpochybnitelnou nutností pro lékaře libovolné specializace.

■ Genetická prevence

Lékařská genetika je obor preventivní, nediagnostický a interdisciplinární, který vlastními metodami analyzuje podíl genetických a vnějších faktorů při vzniku nemocí a vad. Přináší nové diagnostické možnosti s využitím cytogenetických, molekulárnecytogenetických a molekulárnegenetických vyšetření. Základním rysem je preventivní zaměření lékařské genetiky. V návaznosti na jiné obory medicíny se lékařská genetika snaží o ovlivnění lidské reprodukce a o zdravý vývoj nové



generace. V léčebně-preventivní péči se lékařská genetika podílí na včasné diagnostice, léčení a prevenci geneticky podmíněných nemocí a vrozených vývojových vad u člověka. Zajišťuje genetické poradenství, určuje genetická rizika rodin i populace a doporučuje vhodná preventivní i léčebná opatření.

Diagnostikuje chromozomové, metabolicky a monogenně podmíněné nemoci a vrozené defekty. Odkrývá teratogenní, mutagenní a další geneticky rizikové faktory v prekoncepčním, prenatalním a postnatalním období, spolupracuje při ochraně před škodlivými faktory zevního prostředí, zajišťuje evidenci geneticky podmíněných nemocí a vrozených vad a vede evidenci rodin s geneticky podmíněným onemocněním či zvýšeným rizikem vrozených vad a geneticky podmíněných nemocí.

Jako **primární genetickou prevenci** označujeme postupy, které jsou nabízeny před těhotenstvím. Jako **sekundární genetická prevence** jsou označována především prenatalní vyšetření v těhotenství včetně případného předčasného ukončení těhotenství, ale i specializované postupy v těhotenství, jejichž cílem je minimalizovat komplikace pro novorozence s prenatalně zjištěným postižením, dále časná postnatalní diagnostika včetně novorozeneckého screeningu.

■ Genetické poradenství

Klinická genetika se vedle diagnostiky dědičných chorob stará také o sociální a psychologické aspekty, které tato onemocnění pacientům a jejich rodinám přináší. Stejně jako ve všech ostatních oblastech medicíny je i v genetice zásadní stanovit správnou diagnózu a poskytnout vhodnou péči. V genetice tato činnost musí zahrnovat pomoc postiženému jedinci tak, aby porozuměl povaze a důsledkům geneticky podmíněného onemocnění a vyrovnal se s nimi. Je-li choroba dědičná, přistupuje další rozměr: potřeba informovat další členy rodiny o jejich genetickém riziku a možnostech, jak toto riziko mohou modifikovat. Jako je specifickým rysem genetické choroby její tendence vyskytovat se v rodině opakovaně, je specifickým rysem genetického poradenství zaměřovat se nejen na původního pacienta, ale také na členy jeho rodiny, a to současné, budoucí i již zemřelé. Genetické poradenství se snaží poskytovat i psychologickou podporu jednotlivým členům rodiny, pomáhá přizpůsobit se vlivu a důsledkům dědičné choroby. Informace poskytované pacientům v genetické poradně se liší od

jiných lékařských informací zvláště v tom, že se týkají nejen jednotlivce, ale celých rodin i generací, a rovněž v tom, že mohou předvídat budoucí riziko choroby u lidí dosud zdravých nebo ještě nenarozených. Rodina sama by měla posoudit, jestli je výše rizika pro ni přijatelná, jestli vnímá riziko jako vysoké či nízké a zda jsou pro ni postupy navržených vyšetření přijatelné. Genetika zatím nabízí většinou pouze možnosti diagnostické, aniž by uměla poskytnout účinnou terapii.

Obecně vzato genetik pacientům neříká, jak se mají rozhodnout s ohledem na různá vyšetření a možnosti péče, ale místo toho jim poskytuje informace a podporu. Tento přístup poradenství označujeme jako nedirektivní a je široce přijat do standardní praxe genetického poradenství. Je vhodné zdůraznit, že genetické poradenství není omezené na poskytování informací a výpočet rizika onemocnění, ale jde spíše o proces komunikace. V případě potvrzení diagnózy vážných genetických onemocnění s nepříznivou prognózou dalšího vývoje a s dosud neznámou kauzální terapií, případně potvrzení dispozice ke genetickému onemocnění u příbuzných, je třeba vždy postupovat velmi obezřetně a se snahou minimalizovat traumatizaci pacienta i jeho rodiny. Rozhodnutí pacienta nebo jeho rodičů je pro genetika a další zúčastněné lékaře závazné.

Genetik se snaží při genetické konzultaci zodpovědět následující otázky:

- Je onemocnění vyskytující se v rodině dědičné?
- Jaký je typ dědičnosti onemocnění v rodině?
- Jaké je riziko opakování choroby v rodině?
- Jaké je obecné riziko jakékoliv dědičné nemoci u potomků?
- Je možno předejít vzniku a vývoji dědičné nemoci?
- Je možné již v těhotenství rozpoznat dědičné onemocnění u plodu?
- Je možné dědičné onemocnění rozpoznat před těhotenstvím?
- Dá se zjištěné onemocnění léčit? Jaká je možná terapie?

■ Vyšetřovací metody v lékařské genetice

Možnosti laboratorních vyšetření v lékařské genetice se v současné době rozšiřují prakticky každým dnem, umožňují neustále detailnější studium struktury chromozomů i struktury a funkce DNA. Zvláště nové metody sekvenování se stávají stále dostupnějšími a začínají se rychle prosazovat v klinické

praxi. Rozvoj těchto vysoce specializovaných metod však přináší i velké problémy v interpretaci získaných výsledků – získáváme velké množství biologických informací, jejichž význam v souvislosti s patologickým stavem pacienta může být velmi nejasný. Vždy je třeba kombinovat analytickou a klinickou interpretaci výsledků genetického laboratorního vyšetření.

Klasickým příkladem diagnostického problému především v pediatrii je vyšetření pacientů s psychomotorickou nebo mentální retardací, která může nebo nemusí být kombinována s atypickou vizáží – stigmatizací nebo vývojovými vadami. Komplexní vyšetření těchto pacientů se snaží zjistit etiologii potíží pacienta. Současný algoritmus genetických vyšetření u těchto pacientů může vedle genetického poradenství, genealogické studie, klinicko-genetického vyšetření zahrnovat vyšetření karyotypu a další molekulárněgenetická a molekulárněcytogenetická vyšetření – např. analýzu FMR1 genu, cílenou analýzu subtelomerních oblastí chromozomů či analýzu mikrolečnicových syndromů, popř. celogenomovou analýzu submikroskopických delecí a duplikací pomocí DNA mikročipů. Jedná se o vysoce specializovanou a také finančně velmi nákladnou vyšetření. Kombinace všech dostupných vyšetření zvyšuje o desítky procent objasnění etiologie onemocnění těchto pacientů. Především v kontextu s dalším cíleným vyšetřením rodičů a sourozenců pacienta můžeme nabídnout v rodinách, kde je riziko opakování výskytu onemocnění, cílenou genetickou prevenci.

Indikace ke genetickému laboratornímu vyšetření a interpretace výsledků genetického vyšetření by měla být vždy v kompetenci molekulárního biologa a klinického genetika a spojena s komplexním genetickým poradenstvím – nejedná se pouze o tzv. potvrzení klinické diagnózy na molekulární úrovni, ale současně o zajištění komplexní rodinné genetické prevence. Přehled pracovišť lékařské genetiky v ČR lze najít na internetových stránkách Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP (<http://www.slg.cz>). DNA analýza pro mnohá vzácná onemocnění zatím není dostupná, spektrum vyšetření se však neustále rozšiřuje a vedle mnoha vysoce specializovaných pracovišť v České republice lze pro naše pacienty využívat i vyšetření v zahraničí. Úhrada vyšetření je někdy možná v rámci výzkumných projektů pracoviště nebo možnosti financování konzultujeme se zdravotní pojišťovnou konkrétního pacienta. Laboratorní diagnostika



včetně specializovaných genetických vyšetření představuje asi 4 % nákladů na veškerou zdravotní péči, je však až v 80 % účinným pomocníkem v přesné diagnostice geneticky podmíněných a vzácných onemocnění.

■ Lékařská genetika a dětské lékařství

Geneticky podmíněné patologické stavy představují závažnou kapitolu lidské patologie. S různými poruchami duševního či tělesného vývoje je nutno počítat asi u 5,32 % novorozenců. Asi 0,6–0,7 % populace má vrozenou chromozomovou aberaci. Asi 0,36 % novorozenců se narodí s monogenně podmíněným onemocněním, které se asi v 90 % případů projeví prepubertálně. Více než 80 % populace onemocní do konce života multifaktoriálně – polygenně dědičnou nemocí.

Primární podstatou vzniku geneticky podmíněných patologických stavů je změna (mutace) genetické informace DNA, která se přenáší na další generace buněk vznikajících z původní mateřské buňky postižené mutací. Neznamená to však, že každý genetický patologický stav má dědičný charakter, tj. že se přenáší na další potomstvo, proto je třeba správně chápat některé základní pojmy používané v genetické terminologii a využívat v klinické praxi interdisciplinární spolupráci klinických genetiků a kliniků dalších specializací.

Spolupráce dětských lékařů a klinických genetiků je velmi široká a dotýká se již prekoncepční péče, kdy doporučujeme genetické poradenství a genetická vyšetření u párů s neplodností a opakovanými těhotenskými ztrátami, partnerům, kteří mají v rodině známou nebo suspektní genetickou zátěž, a samozřejmě rodičům, kterým se již narodilo dítě s geneticky podmíněnou nemocí nebo s podezřením na takové onemocnění. Vzhledem k tomu, že většina nebalancovaných vrozených chromozomových aberací i monogenně dědičných chorob se projevuje již před narozením, časně po narození nebo v dětském věku, jsou klienty genetických poraden ve vysokém procentu rodiny s dětmi, které k vyšetření odesílá praktický lékař pro děti a dorost nebo dětský specialista.

Přehled nejčastějších indikací ke genetickému vyšetření:

- děti narozené s vrozenou vadou nebo dědičnou nemocí, stigmatizovaní novorozenci, děti s opožděním psychomotorického vývoje, mentální retardací, poruchami chování, děti s předčasným

či opožděným pohlavním vývojem, děti s malým či nadměrným vzrůstem

- rodiny, kde se dědičné onemocnění nebo vrozená vývojová vada již vyskytla
- partneři s poruchou reprodukce – jak ve smyslu opakovaných reprodukčních ztrát, tak ve smyslu sterility
- partneři, kteří plánují rodičovství a jsou pokrevně spřízněni
- osoby, které přicházejí do kontaktu s mutageny nebo teratogeny (chemikálie, záření apod.), tj. lidé pracující v rizikovém prostředí, chronicky nemocní lidé, kteří jsou dlouhodobě léčeni, užívají nebo užívali preparáty, jako jsou např. cytostatika, imunosupresiva, ev. jiné; vyšetření je nutno provést před plánováním rodičovství
- těhotné ženy, které mají zvýšené riziko vrozené vývojové vady nebo dědičné nemoci u plodu (na základě rodinné nebo osobní anamnézy nebo na základě výsledků prenatálních vyšetření)
- potenciální dárce gamet
- pacienti se suspektním hereditárním onkologickým onemocněním

■ Novorozenecký screening

Novorozenecký screening (NS) je aktivní a celoplošné vyhledávání chorob v jejich preklinickém stadiu tak, aby se tyto choroby diagnostikovaly a léčily dříve, než se stačí projevit a způsobit novorozenci nevratné poškození zdraví. Od října 2009 se v České republice vyšetřuje v rámci novorozeneckého screeningu 13 nemocí. Pravděpodobnost, že vyšetřovaný novorozenec bude trpět některým z vyšetřovaných onemocnění, je přibližně 1:1150 narozených. Metodika novorozeneckého screeningu je dána Věstníkem Ministerstva zdravotnictví ČR z roku 2009, částka 6 z 12. srpna 2009, str. 7–14. Přehled vyšetřovaných nemocí a další informace lze najít na portálu www.novorozeneckyscreening.cz.

Spolupráce lékařské genetiky v oblasti novorozeneckého screeningu se týká především genetického poradenství a genetické diagnostiky, protože většina screenovaných nemocí jsou vzácná, geneticky podmíněná a tedy dědičná onemocnění. Na genetických pracovištích FN Motol Praha a FN Brno se také provádí druhý krok novorozeneckého screeningu cystické fibrózy (CF), DNA analýza 50 mutací CFTR genu ze suché kapky krve. Tyto mutace jsou zodpovědné za více než 95 % onemocnění CF v české populaci. V letech 2010 a 2011 se dle údajů Koordinačního centra pro novorozenecký

screening v ČR narodilo 225 836 novorozenců. Výsledkem NS je záchyt celkem 189 dětí s některou ze screenovaných chorob (prevalence 1:1195), z toho 58 dětí s CF před klinickým projevem onemocnění. Časný záchyt CF splňuje nejen hlavní poslání novorozeneckého screeningu, ale umožní v rodinách i následnou genetickou prevenci. Při novorozeneckém screeningu CF diagnostikujeme i část zdravých nosičů jedné mutace CFTR genu. Jedná se o „nevyžádaný nález“, který je vždy nutno ověřit dalším vyšetřením dítěte (potní test, stanovení koncentrace Cl v potu) a doplnit komplexním genetickým poradenstvím a nabídkou preventivního vyšetření potenciálních dalších přenašečů jedné mutace CFTR genu v rodině. Jsme si také vědomi i výrazné stresové zátěže pro rodinu, která je kontaktována na základě vyšetření novorozeneckého screeningu. Studium této zátěže a snaha o její snížení je součástí práce týmu Koordinačního centra pro novorozenecký screening. Tuto zátěž není možné zcela odstranit, ale pouze více či méně minimalizovat.

V rámci komplexního genetického vyšetření a genetického poradenství v rodinách novorozenců zachycených z novorozeneckého screeningu cystické fibrózy byla CF diagnostikována u několika starších, dosud nediagnostikovaných sourozenců. Za uplynulé období víme o jednom falešně negativním výsledku, kdy novorozenec byl diagnostikován asi ve 3 měsících na základě recidivujících respiračních infekcí, přičemž výsledek biochemického vyšetření novorozeneckého screeningu CF byl u něj opakovaně negativní.

Pro dětské lékaře z toho vyplývá, že CF je s vysokou pravděpodobností, nikoli však ve 100 %, diagnostikována u novorozenců díky screeningovému vyšetření. V případě suspektních klinických projevů je třeba na toto onemocnění stále myslet. Záchyt zdravých přenašečů CF z novorozeneckého screeningu odhalí jen malé procento těchto přenašečů v populaci. Prekoncepční nebo preventivní vyšetření přenašečství cystické fibrózy (frekvence přenašečů v ČR je asi 1:30) je tedy stále aktuální, v současné době však není součástí genetické prevence hrazené ze zdravotního pojištění.

■ Vzácná onemocnění

V Evropě je onemocnění definováno jako vzácné, pokud postihuje jen velmi malou část obyvatelstva – méně než 5 osob z 10 000, resp. 1 z 2000. Třebaže se jedná o vzácné nemoci, počet pacientů, kteří jimi



trpí, není zanedbatelný. Z medicínského hlediska jsou vzácná onemocnění charakterizována velkým počtem a širokou rozmanitostí poruch a symptomů. Ačkoli hovoříme o vzácných nemocech, odhaduje se, že se jedná o skupinu 5000 až 7000 chorob. Není tedy vzácné vzácným onemocněním trpět. Předpokládá se, že některou z těchto nemocí trpí v Evropské unii zhruba 30 000 000 lidí, což představuje 6–8 % všech obyvatel. Vzácná onemocnění se liší svou závažností, ale obecně vzato je průměrná délka života lidí se vzácným onemocněním výrazně snížena. Tyto nemoci jsou často život ohrožující nebo chronicky invalidizující povahy. Příznaky vzácných onemocnění se často projeví již v dětství, ale u více než 50 % vzácných nemocí se objeví až v dospělosti. Asi 80 % vzácných onemocnění má dnes již známou genetickou příčinu.

Pacienti se vzácným onemocněním a jejich rodiny se často nacházejí ve velmi těžké životní situaci. Diagnostika těchto onemocnění vyžaduje specializované postupy a pro raritní výskyt choroby může správná diagnostika trvat několik měsíců, někdy i let. Dalším závažným problémem je, že na mnohá vzácná onemocnění zatím neexistuje účinný lék. Pro léčitelná vzácná onemocnění jsou léky obvykle extrémně drahé. Vhodnou péčí je možné zvýšit kvalitu života a prodloužit střední délku života nemocných (<http://vzacna-onemocneni.cz/>, <http://www.vzacnenemoci.cz/>).

Významně mohou lidem se vzácnými nemocemi pomáhat také svépomocné organizace, obvykle zaměřené na jednu chorobu nebo skupinu onemocnění s podobnými příznaky. Pomáhají řešit jejich problémy a předávají vzácné informace novým pacientům, jejich rodinám, ale i lékařům a dalším profesionálům, sledují novinky v léčbě a prevenci, podporují výzkum...

V České republice vznikla v letošním roce Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO). Má umožnit společnou činnost jednotlivých organizací pacientů se vzácným onemocněním. Jejím posláním je sdružovat organizace pacientů se vzácnými nemocemi i jednotlivé pacienty, zastupovat jejich zájmy a posilovat povědomí o specifické problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli státních i mezinárodních institucí i veřejností.

■ Centra pro vzácná onemocnění

Zlepšit diagnostiku, léčebnou péči a informovanost o vzácných nemocech a napomoci pacientům a jejich rodinám ke snadnějšímu

přístupu k erudovanému týmu odborníků – lékařů, sociálních pracovníků, speciálních pedagogů a dalších – mají za cíl specializované týmy – centra pro vzácná onemocnění. Aktivita v oblasti vzácných onemocnění započaly v průběhu českého předsednictví Evropské unie (www.eu2009.cz) a byly spojeny s přijetím důležitého dokumentu – Doporučení Rady pro vzácná onemocnění. Následně pak byla v roce 2010 přijata příslušná národní strategie (usnesení vlády ze dne 14. června 2010 č. 466., o Národní strategii pro vzácná onemocnění na léta 2010–2020).

V souladu s těmito dokumenty a doporučeními byla v ČR dne 18. 4. 2012 ustavena základní síť center pro vzácná onemocnění – Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění (zahrnující FN Motol a FN Brno), centra péče o dětské a dospělé pacienty s cystickou fibrózou, centrum pro epidermolysis bullosa congenita a centrum pro dědičné metabolické poruchy. Vedle týmu odborníků, který zajišťuje komplexní péči o pacienty a jehož pevnou součástí je i klinický genetik a molekulární biolog, je podmínkou činnosti těchto center i spolupráce s příslušnými patientskými organizacemi. Postupně se předpokládá vznik dalších center.

Ve FN Brno dostalo letos oficiální status specializovaného centra pracoviště, které se již více než 10 let věnuje pacientům s epidermolysis bullosa congenita (EBC), EB Centrum FN Brno (<http://ebcentrum.debra-cz.org/>). Komplexní péči o asi 200 převážně českých, ale i slovenských rodin, v nichž se narodil pacient s EBC, zajišťuje tým více než 20 odborníků a občanské sdružení DeBRA Česká republika (<http://www.debra-cz.org/>). EB Centrum zajišťuje moderní diagnostiku, terapeutické postupy, ale i genetické poradenství, molekulárněgenetickou diagnostiku pro typ EB simplex a EB dystrofica, ve spolupráci s EB Haus Salzburg pak DNA analýzu v rodinách se vzácnou junkční formou EB. Samozřejmostí je zajištění prenatalních vyšetření EB včetně preimplantační genetické diagnostiky, která s využitím metod asistované reprodukce umožní diagnostiku EB u embrya před jeho transferem do dělohy. Pro genetické vyšetření této závažné, ale i geneticky složité skupiny onemocnění je nezbytná dobrá informovanost všech – jak profesionálů, tak rodin pacientů. Pro jakékoli geneticky podmíněné vzácné onemocnění zatím platí, že není možno předejít prvnímu výskytu onemocnění v rodině, ale předcházet lze obvykle až opakovanému výskytu, a to jen tehdy, když víme, jaká genetická změna

je zodpovědná za vznik tohoto onemocnění v rodině. EBC je příkladem takové skupiny onemocnění, u kterého se dnes rozlišuje více než 30 typů způsobených mutacemi ve více než 13 genech.

Molekulárněgenetická diagnostika tak může být provedena až na základě upřesnění typu onemocnění klinickým, histologickým, elektron-mikroskopickým a imunohistochemickým vyšetřením. Molekulárněgenetické vyšetření EBC je obvykle založeno na DNA analýze celého genu nebo genů, je finančně a časově velmi náročné.

Centra specializované péče schvaluje MZ ČR. Schválení centra pro vzácné onemocnění podléhá jasně formulovaným pravidlům. Počet center specializované péče se odvíjí od výskytu onemocnění v populaci a kvality péče, kterou centrum pacientům poskytuje.

■ Pár slov závěrem

Základem genetického poradenství je pokusit se ve spolupráci s dalšími lékaři – specialisty různých medicínských oborů o stanovení přesné klinické diagnózy, tu dle dostupných možností potvrdit na úrovni cytogenetické nebo molekulárněgenetické a nabídnout rodině další diagnostické, terapeutické či preventivní postupy. Nedílnou součástí naší práce je také edukace v oblasti lékařské genetiky na pregraduální a postgraduální úrovni i edukace laické veřejnosti a samozřejmě široká interdisciplinární spolupráce. Je zřejmé, že geneticky podmíněné patologické stavy představují pro člověka velkou zátěž. Jejich prevence je velmi důležitá a je zde dosahováno značného pokroku.

Genetické poradenství má umožnit lidem s genetickým patologickým stavem žít a reprodukovat se tak normálně, jak jen to je možné.

■ Autoři:

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D., OLG FN Brno, Biologický ústav LF MU Brno; doc. RNDr. Petr Kuglík, CSc., OLG FN Brno, Ústav experimentální biologie PřF MU Brno; MUDr. Hana Bučková, Ph.D., Kožní oddělení PeK FN Brno a LF MU v Brně, EB Centrum FN Brno; prof. MUDr. Milan Macek, DrSc., Ústav biologie a lékařské genetiky FN Motol Praha, Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění.

■ Poděkování:

„Podpořeno projektem (Ministerstva zdravotnictví) koncepčního rozvoje výzkumné organizace 00064203 (FN MOTOL).“



Současné možnosti prenatální diagnostiky vrozených vad ledvin

Doc. MUDr. František Lošan, CSc.

Genetika – Plzeň, s.r.o.

■ Úvod

Screening I. trimestru těhotných umožňuje nejen včasný záchyt chromozomálních aberrací, ale také odhalení některých vrozených vad rozpoznaných zkušenými ultrasonografisty s dokonalými ultrazvukovými přístroji (UZ). Mezi tyto vrozené vady patří i odchylky vývoje uropoetického systému plodu.

■ Embryonální vývoj uropoetického systému

Vývoj uropoetického systému plodu začíná od 4. týdne embryogeneze, kdy buněčné shluky v kraniální oblasti embrya vytvářejí pronephros – rudimentární vylučovací systém, který koncem týdne zaniká.

V období mesonephros – 5. týden – jsou přítomny základy pro glomerulus s Bowmanovým pouzdrém (corpusculum renale) a kanálky vyúsťující do ductus mesonefricus (neboli ductus Wolffii). Mediálně se vyvíjí pohlavní žláza – plica urogenitalis. U mužského pohlaví jsou přítomny kaudální kanálky a ductus mesonefricus jako budoucí vývodné pohlavní cesty. U ženského pohlaví zanikají.

V období metanephros od 5. týdne do konce 5. měsíce se diferencuje definitivní ledvina. Z ductus mesonefricus vyrůstá ureterový pupen, ze kterého vzniká ureter, ledvinná pánev a základy calices majores, postupně i calices minores 3. a 4. generace a postupně pyramides renales a přibližně 1–3 mil. sběracích a odvodných kanálků. Každý nově vytvořený sběrací kanálek má na svém periferním konci tkáň metanephros, která indukuje tvorbu vesiculae renales, proti kterým rostou kapiláry budoucího glomerulu a vytvářejí vylučovací jednotku nefronu: distální stočený kanálek, Henleho klička, proximální stočený kanálek a Bowmanovo pouzdro. Z mezodermu metanephros vzniká vylučovací jednotka, z ureterového pupenu se diferencuje sběrný a odvodný systém ledviny.

Močový měchýř se diferencuje z ventrální části sinus urogenitalis. Jeho horní část tvoří základ pro močový měchýř, který souvisí s allantois – urachus, později obliteruje a přechází v li-

gamentum umbilicale medianum. Ze střední části urogenitálního sinu se vytváří pánevní úsek – budoucí prostata a membranózní část uretry; u ženského pohlaví pak celá uretra. Ze třetí části ventrálního urogenitálního sinu u mužů vzniká spongiózní část uretry kromě pars glandis. U ženského pohlaví vzniká vestibulum vaginae.

Po 5. měsíci fetálního vývoje ledviny rostou a jejich funkce postupně vyvrstevňuje na úroveň postnatální. Fetální moč se začíná tvořit od 10. týdne a je odváděna do amniální tekutiny. Plod amniální tekutinu zčásti polyká a opět recirkuluje do plodové vody. Po celé fetální období jsou vlastní produkty metabolismu plodu vylučovány ledvinami matky.

■ Účast genů při embryogenezi uropoetického systému

Dosud známe více než 10 genů, které regulují vývoj ledviny. Známe jsou i vlivy mutací některých genů na patologii embryogeneze uropoetického systému.

Mutace transkripčního faktoru WT1 na chromozomu 11 p13 podmiňuje syndrom WAGR (Wilmsův tumor, Aniridia, Genital abnormality a Mental retardation) – vzniká neuroblastom často i ve fetálním období. Druhou variantou této mutace je Denysův-Drashův syndrom se selháním ledvin, pseudohermafroditismem a s Wilmsovým tumorem v raném postnatálním období, bez mentální retardace.

Podrobně byl studován i vliv gliového neurotrofního faktoru (GDNF), jehož mutace je příčinou poruchy funkce následných genových regulací, které vedou k renální dysplazii, kdy selhává větvení ureterového pupenu a nevyvíjejí se sběrací kanálky. V krajním případě může vzniknout až ageneze ledviny. Mutace genu PAX 2 způsobuje hypoplazii ledviny a rozštěp duhovky – renal coloboma syndrom.

Mutace genu EYA1 je zodpovědná za multiorgánové postižení – BOR – bronchio-oto-renal syndrom. Jedná se o vzácné syndromy. Ve všech případech převažuje mutace de novo.

Nejčastější poruchy vývoje ledvin detekované ultrasonografickým vyšetřením:

1. Jednostranná ageneze ledviny 1 : 1000, vzácně se sdružuje s aplazií musculus pectoralis maior, na stejné straně syndaktylie horní končetiny – Polandova anomálie.

2. Oboustranná ageneze ledviny 1 : 6000 až 10 000 novorozenců

Do klinického obrazu patří podle Potterové oligurie, oligohydramnion, které sekundárně ovlivňují hypoplazii plic. Mohou být i přidružené vady: abnormality vaginy, dělohy u dívek, chlamovodů a semenných váčků u chlapců.

3. Ren arcuatus – frekvence výskytu 1 : 600 – vzniká splynutím dolních částí ledvin, nejspíše v důsledku zvýšeného tlaku v dolním pólu obou ledvin mezi umbilikálními arteriemi v období mesonephros a metanephros. Fyziologickému vzestupu ledvin z pelveské oblasti do lumbální krajiny v průběhu metanephros brání odstup ar. mesenteria inferior. Uretery odstupují z přední plochy a probíhají ventrálně od isthmus ledviny. Průběh ar. renales není horizontální, ale svislý pod úhlem kolem 45 °.

4. Ren pelvis congenitus, obvykle jednostranný – vzestup ledviny se neuskuteční a ledvina zůstává v blízkosti a. ilica communis. Nutné zvažovat při UZ vyšetření ledvin a nezapomenout na jednostrannou agenezi ledviny.

5. Zdvojení ureteru je důsledkem časného rozštěpení ureterového pupenu, které může být částečné (častější) – **ureter fissus** – vychází ze dvou páneviček. Nad vyústěním do močového měchýře se spojí v jeden. Vzácnější forma – **ureter duplex** – metanephros je rozděleno do dvou částí, každé s vlastní pánevičkou a ureterem. Obvykle jeden ureter vyúsťuje do močového měchýře a druhý v důsledku stažení ductus mesonephricus kaudálně – ektopicky do uretry, vaginy, nebo u plodů mužského pohlaví v oblasti nadvarlete.



6. Extrofie močového měchýře – vzácná anomálie, výskyt 2 : 100 000 živě narozených. Ventrální stěna měchýře je obnažena, bývá epispadie. Defekt močového systému sahá od dorzální stěny penisu přes močový měchýř až k pupku. Extrofie močového měchýře může být způsobena nedostatečnou migrací buněk mezodermu do oblasti mezi pupkem a tuberculum genitale s následným protržením tenké vrstvy ektodermu. Variantou perzistence lumen intraembryonální části allantois je **píštěl urachu**. Při dilataci vzniká **sinus urachi** s odtokem moči do pupku. Při perzistenci jen horní části allantois vzniká **cysta urachu**, obsahující sekret z epitelu cysty.

Výše uvedené vrozené vady uropoetického systému se vyskytují v rodině nejčastěji izolovaně. V některých případech zejména při dysplazii ledvin mohou být přítomny některé z uvedených VV ledvin v přibuzenstvu 2. i 3. stupně. Při zjištění VV ledvin je důležité genealogické vyšetření rodiny těhotné.

Mezi vrozené vady ledvin s familiárním výskytem s monogenní dědičností – autozomálně dominantní (AD) a recesivní (AR) řadíme:

1. Polycystické ledviny s AD dědičností, které tvoří 10 % všech příčin selhání ledvin i transplantací ledvin. Výskyt 1 : 500–1000 jedinců. Dosud jsou známy dva typy mutací:
 - a) PKD1 – lokalizace na chromozomu 16 (16p13.3) – 85 % pacientů s manifestací klinických příznaků již kolem 30. roku. Vzácná forma – průkaz polycystických ledvin in utero, ev. v raném dětství. Na UZ u plodu – nefromegalie.
 - b) PKD2 – lokalizace na chromozomu 4 (4q21-q23) – 14 % pacientů s polycystickými ledvinami. Manifestace klinických příznaků PKD2 bývá zpravidla až v seniorském věku kolem 70. roku, s mírnějším stupněm postižení ledvinových funkcí. Oba geny kódují membránové glykoproteiny polycystin 1 a 2. Genová mutace způsobuje záměnu resorpční funkce epitelu za sekreční, která vede k tvorbě cyst. Často se sdružují s výskytem cyst v játrech, pankreatu, ev. ve slezině. U těchto pacientů se uvádí i zvýšené riziko aneuryzmatu, zejména CNS.

VV ledvin	záchyt UZ 2009–2011	Ukončené těhot.
Ageneze ledviny, dysplazie 2. ledviny	1	
Ageneze 1 ledviny	4 (1× dvojče B)	
Ageneze ledvin bilaterálně	1	33. t. porod
Cystická dysplazie obou ledvin	1	13. t.
Hydronefróza jednostranná	2	
Hydronefróza oboustranná, hydroureter	6	
Megavesica	1	15. t.
Prune belly syndrom	3	13.–16. t.
Ren arcuatus	1	
AR polycystické ledviny susp.	1	
Mnohočetné syndromy s VV ledvin trizomie 13, 18	5	15.–18. t.
Celkem:	26	

Tab.1

Záchyt VV ledvin 1 : 616 UZ vyšetření

USG přístroj: GE VOLUSON E8, sonda abdominální 4–8 MHz

2. Polycystické ledviny s AR dědičností – vzácná forma. Frekvence 1 : 20 000 novorozených dětí. Mutace genu PKHD1 s lokalizací na chromozomu 6p21.1-p12. Gen kóduje membránový protein polyducin, ovlivňující výstavbu tubulů. Ledviny jsou zvětšené, bývá přidružena fibróza jater, portální hypertenze s dilatací žlučovýchodů. Oligohydramnion, ev. anhydramnion s následnou hypoplazií plic se specifickou facies potterica (oploštělý, zobákovitý nos, nízko nasedající boltce, hypoplazie mandibuly). U narozených dětí se vyvíjí chronická insuficience ledvin a arteriální hypertenze. Diagnostika in utero je často indikací k ukončení těhotenství. Histologický náález množství drobných cyst 1–8 mm, dále přítomnost atrofie tubulů a intersticiální fibróza.

Ostatní, negenetické příčiny polycystických ledvin tvoří 1 %.

■ UZ vyšetření na našem pracovišti

Záchyt VV ledvin při UZ vyšetření v roce 2009–2011

Vyšetření provedeno na pracovišti Genetika – Plzeň, s.r.o. Ultrazvukový přístroj GE Voluson E8, abdominální sonda 4–8 MHz.

Vyšetřeno celkem 14 172 těhotných v I. trimestru, při patologickém nálezu kontrolní vyšetření ve II. trimestru. Podrobný UZ náález viz tab. 1. V tomto období odhaleno 23 vrozených vad uropoetického systému plodu. V 10 případech bylo indikováno ukončení těhotenství ve 13.–18. týdnu

těhotenství. U plodů byla VV zjištěná UZ vyšetřením potvrzena embryogenetickou pitvou. Přidružené chromozomální aberace byly prokázány cytogenetickým vyšetřením amniocytů plodové vody.

Molekulárněgenetické vyšetření v rodinách s polycystickými ledvinami bylo provedeno ve spolupráci s Ústavem biologie a lékařské genetiky 1. LF UK Praha–Albertov, Ing. Jitka Štekrová. Vyšetřeno celkem 33 pacientů. Kauzální mutace prokázána u 1 pacienta: gen PKD1, 33.exon, c.10318C>T, p.Gln.3440X (nonsens).

V rodině s průkazem rizikového haplotypu CW4:C-D16S521:A byla provedena preimplantační genetická diagnostika (PGD). PGD byla provedena v Gennetu s.r.o. Praha, RNDr. Martina Putzová. Při stimulaci ovulačního cyklu získáno celkem 8 oocytů, 5 úspěšně oplodněných, u 2 embryí vyloučen rizikový haplotyp. Těhotenství úspěšně proběhlo. Ve 37. týdnu těhotenství porozen zdravý chlapec, p. h. 2660/47. UZ vyšetření s vyloučením vrozených vad ledvin.

Obr. 1 – rodokmen rodiny s výskytem polycystických ledvin ve 4 generacích. Probandem byla H. S., 1982. U 2 zdravých bratrů, obou rodičů a 2 sester matky byla provedena vazebná analýza PKD1 genu a určen rizikový haplotyp CW4:C-D16S521:A.



■ Závěr

UZ vyšetření ledvin plodu je součástí screeningového vyšetření I. trimestru. Při průkazu VV ledvin je nezbytné doplnit genealogické vyšetření rodiny. Průkaz ageneze obou ledvin je indikací k ukončení těhotenství. Prenatální diagnostika ostatních vrozených vad ledvin umožňuje včasnou postnatální nefrologickou péči. Výskyt VV ledvin v rodině je vždy indikací ke genetickému vyšetření ještě před otěhotněním. U závažných forem polycystických ledvin s prokázanou mutací lze provést prenatální genetickou diagnostiku a embryotransfer plodu bez mutace.

Autoři:

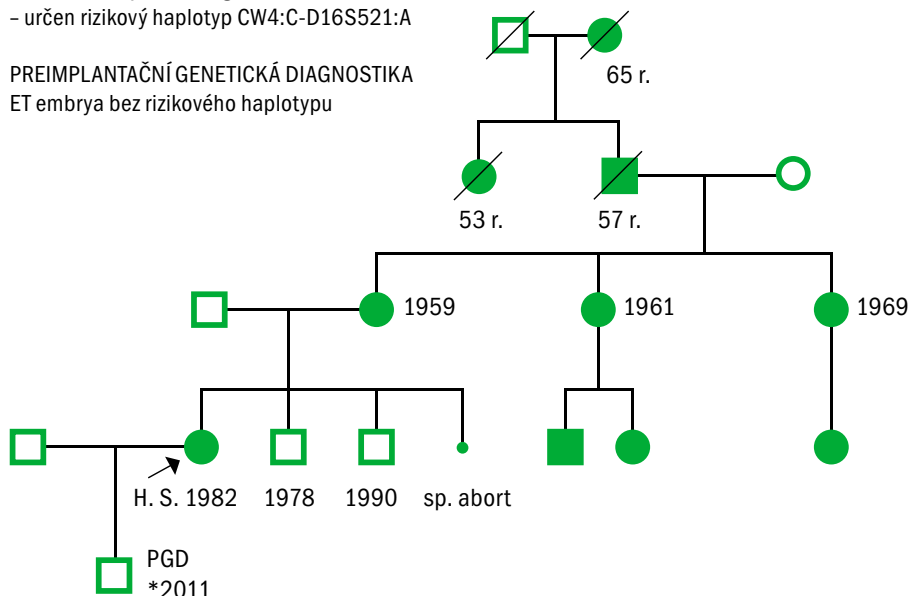
Doc. MUDr. František Lošan, CSc., MUDr. Petr Lošan, MUDr. Marcel Hasch, MUDr. Peter Plevák, MUDr. Dagmar Štenglová, MUDr. Iva Vobrubová, Genetika – Plzeň, s.r.o.

Autoři děkují Ing. Jitce Štekrové, Biologický ústav Praha-Albertov, za molekulárně-genetické vyšetření a RNDr. Martině Putzové, Gennet Praha, za preimplantační genetické vyšetření.

Obr. 1
RODOKMEN RODINY H. S.

Probandka Hana S., 1982
Vazebná analýza PKD2 genu
– určen rizikový haplotyp CW4:C-D16S521:A

PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA
ET embrya bez rizikového haplotypu



XXVI. KONGRES ČLS JEP

„GYNEKOLOGICKÁ PÉČE O DĚTI A DOSPÍVAJÍCÍ – JEJÍ SPECIFICKÉ ASPEKTY“

DATUM A MÍSTO KONÁNÍ

17. října 2012, 9.00–17.00
Výstaviště Brno, pavilon A3 – Rotunda
Výstaviště 1, 647 00 Brno

POŘADATEL

Česká lékařská společnost J. E. Purkyně ve spolupráci s

- Českou společností gynekologie dětí a dospívajících ČLS JEP
- Českou pediatrikou společností ČLS JEP
- Odbornou společností praktických dětských lékařů ČLS JEP
- Českou společností dorostového lékařství ČLS JEP
- Sekcí gynekologie dětí a dospívajících ČGPS ČLS JEP a Slovenskou lékařskou společností

Web kongresu – více informací naleznete
<http://amca.cz/26cls/>.



Mezinárodní škola klinické homeopatie CEDH
a
Homeopatická lékařská asociace
pořádají dvouleté

HOMEOPATICKÉ SEMINÁŘE

pro lékaře, veterináře, klinické psychology.

„Základy homeopatické terapie“

PRAHA, BRNO
listopad 2012 – duben 2013

účastnický poplatek 4.900 Kč/rok (80 výukových hodin)

Organizuje:
Homeopatická lékařská asociace
Národní 11, 110 00 Praha 1

tel.: 775 187 669
email: urbankova@hla-homeopatie.cz
www.hla-homeopatie.cz



Spektrum diagnóz na oddělení lékařské genetiky

MUDr. Jana Laštůvková

Oddělení lékařské genetiky Masarykovy nemocnice Ústí nad Labem, o.z.

Oddělení lékařské genetiky v Ústí nad Labem vzniklo v r. 1980 jako součást tehdejšího Krajského ústavu národního zdraví. V době svého vzniku mělo pouze poradenskou část, postupně se rozšířilo o laboratoř cytogenetikou a následně i molekulárněgenetickou. V současné době zajišťuje komplexní péči v oboru lékařská genetika pro celou populaci Ústeckého kraje a část obyvatel Libereckého kraje – především bývalý okres Česká Lípa. V rámci Ústeckého kraje jde o jediné pracoviště lékařské genetiky, které disponuje částí poradenskou i laboratorní.

Genetická poradna poskytuje klinicko-genetická vyšetření, posuzuje genetická rizika u vrozených vývojových vad nebo dědičných onemocnění, zajišťuje poradenství u gravidních žen, upřesňuje prognózu nejen pro daného klienta, ale i pro další rodinné příslušníky, indikuje specializovanou laboratorní vyšetření cytogenetická, molekulárněcytogenetická či molekulárněgenetická.

Laboratoř má část cytogenetickou a molekulárněgenetickou. Cytogenetická laboratoř provádí chromozomální vyšetření lymfocytů periferní krve, buněk plodové vody, lymfocytů fetální (pupečnickové) krve, choriových klků (CVS), fibroblastů z biopsie či nekropsie kůže, ev. dalších dlouhodobě kultivovaných tkání. Laboratoř molekulární genetiky poskytuje vyšetření molekulárněcytogenetická (FISH, mFISH, SKY), provádí izolace DNA z různých materiálů a řadu molekulárněgenetických vyšetření (např. QF PCR vyšetření nejčastějších aneuploidií, vyšetření mutací genu CFTR, mikrolece AZF lokusu chromozomu Y, uniparentální dizomie chromozomu 15). Při zajišťování specializovaných molekulárněgenetických vyšetření postnatálních i prenatálních spolupracujeme s řadou genetických pracovišť v České republice, ale i v zahraničí. Řada genetických patologických stavů má totiž velmi řídký výskyt, proto aby bylo jejich vyšetření efektivní jak z hlediska počtu vyšetřených případů a tím zkušenosti pracoviště s danou metodikou, tak i z hlediska ekonomického, jsou tato vyšetření prováděna pouze na vysoce specializovaných pracovištích v ČR nebo i v EU.

Pacienti jsou ke genetickému vyšetření doporučováni především gynekology a pediatri, ale i lékaři dalších odborností (neurologie,

dermatovenerologie, ortopedie, ORL, oční lékařství, vnitřní lékařství, chirurgie, onkologie) nebo praktickými lékaři.

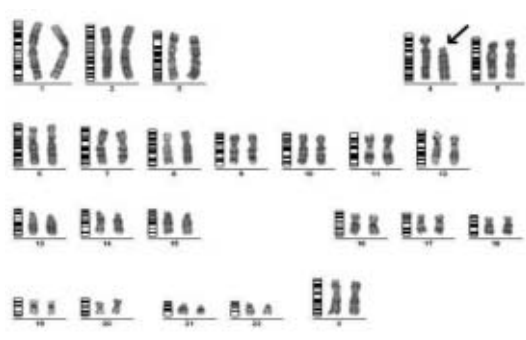
Genetická péče začíná již před početím, pokračuje v období prenatálním a spektrum pacientů genetické poradny zahrnuje prakticky všechny věkové kategorie od novorozenců přes děti až po pacienty ve velmi zralém věku. Našimi klienty jsou novorozenci s vrozenými vývojovými vadami, suspektními chromozomálními aberacemi, děti s psychomotorickou retardací, neobvyklou facies, suspekci na geneticky podmíněné syndromy, metabolické vady, adolescenti s poruchami pohlavního dospívání – opožděná puberta, amenorea, páry s poruchami reprodukce – primární sterilita, opakované aborty, páry v programu IVF, dárce gamet. Největší část pacientů tvoří těhotné ženy, které k vyšetření přicházejí z řady důvodů – pro výskyt vrozených vad nebo chromozomálních aberací v rodokmenu, věkové riziko, posouzení profesního či lékového rizika, pozitivitu screeningových vyšetření v těhotenství (kombinovaný screening v 1. trimestru, integrovaný screening, různé formy biochemického screeningu) nebo abnormální ultrazvukový nálezu u plodu. Setkáváme se s pacienty s výskytem různých geneticky podmíněných neurologických onemocnění v dospělém věku (např. Huntingtonova chorea, polyneuropatie Charcot-Marie-Tooth, hereditární spastická spinální paraparéza, myotonická dystrofie), s osobami s familiárními formami nádorů, s dominantně dědičnými onemocněními s projevy v dospělém věku, jako např. polycystická choroba ledvin dospělého věku. V neposlední řadě vyhledávají genetické konzultace zdravé osoby s výše uvedenými patologickými stavy v příbuzenstvu.



Obr. 1

Nejčastější vrozenou chromozomální aberací u člověka je Downův syndrom – trizomie 21. chromozomu. V literatuře udávaná frekvence je cca 1:650 novorozenců. Neonatologové a pediatri se však s touto diagnózou nyní setkávají podstatně méně často díky prenatální diagnostice. V současnosti užívané screeningové systémy – především kombinovaný screening v prvním trimestru a integrovaný screening – umožňují prenatální detekci více než 90 % plodů s Downovým syndromem. Pacientky s pozitivitou screeningu chromozomálních aberací mají možnost podstoupit invazivní prenatální vyšetření karyotypu plodu (odběr choriových klků nebo plodové vody) a při patologickém nálezu mohou dle platné legislativy požádat o ukončení gravidity do 24. týdne. V loňském roce bylo na našem pracovišti prenatálně diagnostikováno 25 plodů s Downovým syndromem, ve všech případech se rodiče rozhodli pro ukončení těhotenství. Zároveň jsme v r. 2012 vyšetřovali čtyři novorozence s Downovým syndromem, kteří se v našem regionu narodili – v jednom případě matka odmítla všechna prenatální screeningová vyšetření včetně odběrů krve, v jednom případě šlo o nesledovanou graviditu a matka porodila doma a ve dvou zbývajících případech byl biochemický screening 2. trimestru falešně negativní.

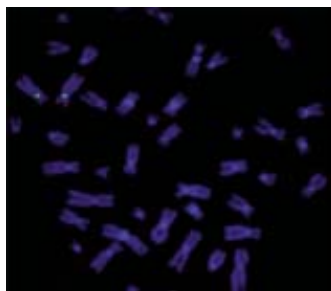
U novorozenců se nesetkáváme pouze s Downovým syndromem, ale i s řadou dalších chromozomálních aberací – např. Edwardsův syndrom (trizomie 18), Patauův syndrom (trizomie 13), Wolf-Hirschhornův syndrom (parciální delece krátkého raménka 4. chromozomu). Faciální stigmatizace u Wolf-Hirschhornova syndromu je velmi typická a označuje se jako „tvar přilby řeckého bojovníka“ – vysoké



Obr. 2



Obr. 3



Obr. 4



Obr. 5



Obr. 6

úzké čelo, široký kořen nosu, hypertelorismus, zobákovitý nos, prominující filtrum, malá ústa, mikromandibula, nízko nasedající dysplastické ušní boltce. Dále bývají přítomny oční anomálie, anomálie slzných cest, rozštěpy rtu a patra, preaurikulární píštěle a výrůstky, mikrocefalie, vrozené srdeční vady, vady CNS, vady uropoetického traktu. Součástí syndromu je těžká psychomotorická retardace, bývají poruchy sluchu. Fenotyp naší první pacientky zachycuje obr. 1.

Ve většině případů se jedná o delecí krátkého raménka 4. chromozomu patrnou v optickém mikroskopu – obr. 2, karyotyp 46,XX,-del(4)(p14). U naší druhé pacientky však i při typické faciální stigmatizaci (obr. 3) klasické chromozomální vyšetření neprokázalo žádnou patologii. V tomto případě nám diagnózu potvrdilo až molekulárněcytogenetické vyšetření mikrolece v oblasti 4p16.3 (FISH – fluorescenční in situ hybridizace), které u pacientky tuto mikrolepci prokázalo (obr. 4) – sonda se zeleným signálem se váže na centromerickou oblast 4. chromozomu, sonda s červeným signálem na oblast 4p16.3. Na jednom z chromozomů č. 4 tento signál chybí.

Další zajímavou diagnózou, se kterou jsme se setkali u novorozence, je Treacher-Collinsův syndrom (obr. 5). U děvčátka z první nekomplikované gravidity 27leté matky byla po narození zjištěna stigmatizace ve smyslu mandibulofaciální dysostózy – hypoplazie střední části obličeje, antimongoloidní postavení očních štěrbej, hypertelorismus, mikromandibula, oboustranná mikrotie s atrezií zvukovodů. U dítěte byla zjištěna těžká porucha sluchu. Molekulárněgenetické vyšetření genu TCOF1, jehož mutace jsou zodpovědné za Treacher-Collinsův syndrom, prokázalo u pacientky přítomnost mutace c.4114A>T (p.Lys1372*) v exonu 24 v heterozygotním stavu (GenBank U40872), tato mutace dosud nebyla v literatuře popsána. Mutace nebyla zjištěna u žádného z rodičů – u probandky vznikala de novo. Uvedenou mutaci lze podle současných znalostí pokládat za molekulární příčinu Treacher-Collinsova syndromu

u pacientky. Molekulárněgenetické vyšetření bylo provedeno v ÚBLG FN Motol a 2. LF UK Praha, analýzy byly provedeny s podporou VZ FNM č. MZO 00064203.

V některých případech nám molekulárněgenetické vyšetření pomáhá dorešit diagnózu i po řadě let. V r. 2007 se na naše oddělení obrátila 25letá těhotná pacientka, jejíž nevlastní bratr ze strany matky zemřel v roce 1987 ve věku 3 let v. s. na renální selhání, byl psychomotoricky retardovaný, dokumentace však již nebyla k dispozici. Další nevlastní materní bratr pacientky, v roce 2007 16letý, byl v péči nefrologa pro renální aminoacidurii a osteoporózu, byl po operaci katarakty oboustranně, měl těžkou psychomotorickou retardaci (fenotyp pacienta zachycuje obr. 6). Klinicky u něj byla stanovena diagnóza Loweého syndromu, diagnózu stanovil nefrolog, chlapec nikdy nebyl vyšetřen genetikem. Loweého syndrom – okulocerebrorenální syndrom – je gonozomálně recesivně dědičné onemocnění charakterizované kongenitální kataraktou, renální tubulární dysfunkcí a mentální retardací. OCRL1 gen je lokalizován v oblasti Xq25. Pacient tato diagnostická kritéria splňoval, i u jeho zemřelého bratra byla diagnóza Loweého syndromu velmi pravděpodobná. Vzhledem k typu dědičnosti a genealogické situaci byla naše těhotná pacientka v 50% riziku přenašečství Loweého syndromu a měla tedy zvýšené riziko opakování toho onemocnění pro své syny.

Při zajištění molekulárněgenetické diagnostiky Loweého syndromu nám opět vyšli vstříc kolegové z ÚBLG FN Motol, kteří provedli u postiženého chlapce, jeho matky i těhotné sestry vyšetření genu OCRL. U postiženého chlapce byla zjištěna přítomnost mutace c.1675_1679dupAATGA p.(Asp560Glufs*8) v exonu 16 genu OCRL v hemizygotní formě (GenBank NM_000276.3). Tato mutace dle dostupných informací dosud nebyla u nemocných s Loweého syndromem popsána. Mutace vede k posunu čtecího rámce, vzniku předčasného terminačního kodonu a velmi pravděpodobně k syntéze abnormálního

zkráceného proteinu nebo k degradaci mRNA mechanismem NMD (nonsense-mediated decay). Podle současných znalostí lze průkaz uvedené mutace pokládat za potvrzení diagnózy Loweého okulocerebrorenálního syndromu u našeho pacienta na molekulární úrovni. Heterozygotní nosičství uvedené mutace bylo prokázáno u matky pacienta i u jeho těhotné sestry, které tak bylo možno nabídnout prenatální vyšetření Loweého syndromu. Molekulárněgenetické analýzy byly provedeny s podporou VZ FNM č. MZO 00064203. Prenatální vyšetření bylo provedeno nejen v první graviditě pacientky v roce 2007, ale poté i v její další graviditě v r. 2010 – v obou těhotenstvích prenatální vyšetření dopadla příznivě.

Stanovení genetické diagnózy, ať již prenatální v případě plodu, nebo postnatální u novorozenců nebo dětí či dospělých osob různého věku, vyžaduje vždy komplexní spolupráci klinických i laboratorních pracovníků. Při zařazování vzácných genetických syndromů používáme expertní počítačové programy, např. London Medical Database (LMD). V některých případech však i přes veškerá provedená laboratorní i klinická vyšetření zůstává diagnóza stále nejasná nebo nepotvrzená. Tyto pacienty dále sledujeme v naší poradně, hodnotíme vývoj fenotypu a s přibývajícím množstvím dalších vyšetřovacích metod se snažíme o dorešení těchto případů – i po letech...

Děkujeme za spolupráci všem kolegům, kteří na naše pracoviště pacienty odesílají, a zároveň i všem kolegům ze spolupracujících laboratoří, kteří nám pomáhají určit správnou diagnózu.

Autoři: MUDr. Jana Laštůvková, MUDr. Anna Klímová, MUDr. Monika Soukupová, RNDr. Marcela Wilimská, MUDr. Vjačeslav Harnaš, Mgr. Vlasta Čejnová – Oddělení lékařské genetiky Masarykovy nemocnice Ústí nad Labem, o.z., Krajská zdravotní a.s. (OLG MNUL), MUDr. Anna Křepelová – ÚBLG FN Motol a 2. LF UK v Praze



Jako Paleček, aneb prenatální diagnostika achondroplazie

MUDr. Anna Klímová

Oddělení lékařské genetiky Masarykovy nemocnice Ústí nad Labem, o.z.

Ne vždy jde vše před narozením miminka tak, jak by mělo, a podezření na některá onemocnění vznikají ještě před jeho narozením. Velice důležité je pravidelné sledování růstu a vývoje plodu během těhotenství. Pokud vznikne podezření, že se plod nevyvíjí rovnoměrně, pak se může také jednat o některou z geneticky podmíněných chorob, například o achondroplazii.

Achondroplazie je genetické onemocnění s autozomálně dominantním typem dědičnosti, riziko opakování pro potomky postižených je tedy 50 %, přičemž 80–90 % případů jsou nové mutace. Toto onemocnění je způsobeno vznikem bodové mutace v transmembránové doméně genu FGFR-3 (fibroblast growth factor receptor), který se nachází na čtvrtém chromozomu (4p16.3). Většina diagnostikovaných osob s achondroplazií má mutaci v heterozygotním stavu, tj. poškozena je pouze jedna alela genu FGFR-3, zatímco druhá alela je bez mutace. Pozorován byl i fakt, že se děti s achondroplazií častěji narodily starším otcům. Incidence této kostní dysplazie se uvádí v průměru 1:15 000–40 000 narozených dětí. Jedná se o primordiální disproporcionální malý vzrůst. Výška dospělých bývá v rozmezí 106–142 cm.

Končetiny, zvláště jejich proximální části, jsou relativně výrazněji zkrácené než trup. Dále je typická makrocefalie, vysoké klenuté čelo, široký vpáčený kořen nosu s hypoplazií střední části obličeje. Ruka je podobná „trojzubci“, na horních končetinách může být flexní kontraktura loktů, často s dislokací hlavičky radia, úhlové deformity dolních končetin, extrémní hyperlordóza. Pro počáteční svalovou hypotonii může být zpomalení motorického vývoje, duševní vývoj je však normální. Při achondroplazii je zvýšené riziko vzniku převodní poruchy sluchu nebo vznik poruchy vnitřního ucha, proto je vhodné sledování v ORL ambulanci. Tento problém vzniká díky anomálnímu vývoji střední části lebky. Díky zmenšení střední části obličeje je také zúžen nosohltan, k tomu se ještě může přidat zmenšený plicní objem při zúženém hrudníku dítěte a následně pak dochází k častějším zánětům dýchacích cest

a zánětům středního ucha. Dalším rizikem je možnost útlaku míchy ve zúženém foramen magnum na spodině lebeční v místě, kde se nachází dechové centrum.

Při výrazné dorzolumbální kyfóze, která bývá způsobena hypoplazií těla obratle L1, je doporučován reklináční korzet. Jako další možnost léčby se nabízí prolongace obou bérců a femurů. Jedná se o poměrně složitou a časově náročnou proceduru. Velice důležitá je rehabilitace a celková stimulace v dětském věku.

Následující kazuistika dokumentuje postup genetiky od vyslovení podezření na kostní dysplazii u plodu během gravidity přes potvrzení na molekulární úrovni až po sledování dítěte po narození.

V květnu loňského roku se do genetické poradny dostavila těhotná maminka ve 31. týdnu gravidity. Jednalo se o druhé sledované těhotenství. Triple test (krevní test u těhotných sloužící k základní detekci rizik chromozomálních aberací a rozštěpových vad nervové trubice u plodu) byl negativní s rizikem M. Down pro plod 1 z 12 000 a s rizikem rozštěpových vad nervové trubice pro plod 1 z 2500. Ultrazvukové kontroly u ošetřujícího gynekologa byly bez patologie až do avizovaného 31. týdne, kdy byly prokázány fibrotické změny I. stupně na placentě, polyhydramnion a susp. dystrofie plodu. Těhotná byla odeslána ke genetickému vyšetření na naše pracoviště. Genealogie probandky je negativní, měří 168 cm, partner měří 175 cm, v jeho rodokmenu je spíše nesouvisející údaj o menším vzrůstu u jednoho ze synovců, který však není sledován v žádné odborné poradně. Těhotenská anamnéza byla bez prokazatelného teratogenu. Podrobný ultrazvuk provedený na gynekologickém pracovišti MNUL se zaměřením na skelet plodu prokázal zkrácení dlouhých kostí o 4–5 týdnů bez dalších přidružených vrozených vývojových vad. Obvykle lze ultrazvukem detekovat achondroplazii od 24. týdne těhotenství.

Akutně probíhající infekce nebyla u probandky prokázána. Vzhledem k závažnému UZ nálezu zkrácení dlouhých kostí u plodu byla probandce nabídnuta AMC s možností stanovit

karyotyp plodu a byla jí nabídnuta možnost izolace DNA plodu z plodové vody k molekulárněgenetickému vyšetření achondroplazie a thanatoforické dysplazie. Probandka podstoupila AMC při hospitalizaci.

Chromozomální vyšetření z plodové vody prokázalo u plodu normální ženský karyotyp 46,XX. Vzorek DNA z nativních amniocytů byl po předchozí tel. domluvě odeslán k molekulárněgenetickému vyšetření susp. kostní dysplazie do FN Motol. Vyšetření provedla MUDr. Anna Křepelová, CSc. Molekulárněgenetické vyšetření achondroplazie u plodu prokázalo přítomnost mutace c.1138G>A p.(Gly380Arg) v genu FGFR-3 v heterozygotním stavu. Tato mutace se vyskytuje u cca 97 % nemocných s achondroplazií. Vyšetření tedy potvrdilo diagnózu achondroplazie u plodu. V dif. dg. byla molekulárněgenetickým vyšetřením také vyloučena thanatoforická dysplazie, která patří mezi letální kostní dysplazie.

Probandce byl vysvětlen charakter a prognóza onemocnění pro plod a bylo naplánováno další sledování v graviditě.

Ve 36. týdnu gravidity došlo u probandky k elevaci tlaku krve. Pro patologické CTG byla gravidita ukončena sekci, a tak se narodila lehce hypotrofičká holčička s porodní hmotností 2390 g a délkou 42 cm (obr. 1). Poporodní adaptace byla dobrá, 5. den rozvoj ikteru s nutností fototerapie. Vyšetření kyčlí s normálním nálezem, byly doporučeny pravidelné kontroly a rehabilitace. Neurologický nálezn s lehkým centrálním hypotonickým syndromem, hyperirritabilita. Bylo provedeno vyšetření otoakustických emisí, které byly oboustranně pozitivní. Dále byly doporučeny pravidelné kontroly sluchu při preventivních prohlídkách.

Fenotyp po narození vykazoval vysoké klenuté čelo, vpáčený kořen nosu (obr. 3), zkrácení dlouhých kostí končetin a znak „trojzubce“ na rukou (obr. 2).

Při kontrole dívenky ve 3 měsících věku zjištěna váha 4,5 kg, délka 50 cm. Holčička prospívá, je plně kojena. Je sledována na ortopedii a s maminkou cvičí Vojtovu metodu. Stále ještě přetrvává hypotonie. Při pravidelných kontrolách na neurologii je sledován



Obr. 1



Obr. 2



Obr. 3

obvod hlavičky a dobře pokračující psychomotorický vývoj (obr. 4, 5). Při každé infekci dýchacích cest je potřeba docházet na ORL, neboť hrozí častější záněty středouší.

Při vyšetření v 1 roce věku je holčička komunikativní, živě sleduje okolí, je pohybově aktivní (obr. 6). Váha 6,55 kg, délka 63 cm. Nadále je ve sledování ortopeda – páteř s nálezem kyfózy v oblasti Th páteře. Rodičům byla výhledově nabídnuta možnost prodloužení dlouhých kostí dolních končetin holčičky, ti však zatím chtějí počkat, až se bude moci sama rozhodnout, zda bude chtít tuto proceduru podstoupit – hlavně kvůli její náročnosti.

Veliká péče rodičů a trpělivost se zrcadlí na veselé a spokojené holčičce. Ještě je všechny čeká spousta práce a rozhodování, neboť je to běh na dlouhou trať. Celá rodina do toho jde ale s velikým nasazením a odvahou a tímto bych jim také chtěla poděkovat za skvělou spolupráci s naším pracovištěm.

Závěrem: Onemocnění achondroplazií vyžaduje spolupráci rodičů, praktického dětského lékaře, rehabilitace, ortopedie, neurologie, ev. psychologie a mnoha dalších. V neposlední řadě je možno kontaktovat například organizaci Paleček nebo jiná sdružení pacientů s touto diagnózou.

Autoři:

MUDr. Anna Klímová, MUDr. Jana Laštůvková, MUDr. Monika Soukupová, RNDr. Marcela Wilimská, MUDr. Vjačeslav Harmaš, Mgr. Vlasta Čejnová – všichni Oddělení lékařské genetiky Masarykovy nemocnice Ústí nad Labem, o.z., Krajská zdravotní a.s. (OLG MNUL), MUDr. Anna Křepelová – ÚBLG FN Motol a 2. LF UK v Praze

Fotografie jsou publikovány se souhlasem rodičů



Obr. 4



Obr. 5



Obr. 6

Nová

- Snadnější rozpustnost
- Lepší chuť
- V novém praktickém balení

BEBA H.A.

Prokazatelná ochrana snižující riziko vzniku
alergických onemocnění díky unikátní kombinaci
Opti Pro^{HA}, LC-PUFA a Bifidus B_L



BEBA H.A. prokazatelně snižuje riziko
vzniku atopické dermatitidy – o 55 %



- ✓ První a jediná kojenecká výživa s prokázaným účinkem*
- ✓ Prokazatelně snižuje riziko vzniku atopické dermatitidy o 55 %
- ✓ Dlouhodobý efekt BEBA H.A. pokračuje do 6. roku života dítěte

Důležité upozornění: Kojení je nejpřirozenější způsob výživy kojenců, proto mu dáváme přednost před výrobky náhradní kojenecké výživy. Matka by měla zvážit zdravotní, sociální a finanční důsledky přerušení kojení. Také by měla být poučena o správné hygienické přípravě.

* HA...Pro závažně nemocné děti s rodinnou anamnézou závažné alergie může kojenecká výživa se 100% čistějším hydrolyzovanou syrovátkovou bílkovinou redukovat riziko rozvoje atopické dermatitidy v celém prvním roce života, na rozdíl od výživy obsahující intaktní bílkovinu kravského mléka.*

Nestlé Česko s.r.o., Mezí Vodami 2035/31, 143 20 Praha 4 – Modřany



Kazuistika: Neočekávaná diagnóza

MUDr. Parvine Gricová

PLDD Uherské Hradiště

■ Pacient A. B., 7,5letý chlapec

Osobní i rodinná anamnéza bezvýznamná, nemocnost malá, vážněji nestonal.

NO:

10.5.2011 – vyšetření pro týden trvající bolest hlavy, T 38,6 °C, zduření na krku a za ušima. **Celkově stav nebyl alterován, exantém 0, hematomy na kůži nejsou, četné tuhé uzliny až velikosti fazolí v záhlaví, o něco měkčí uzliny kolem obou kývačů, drobné uzliny v inuínách.**

FW 18/30, CRP 15 mg/l, KO+diff – bez zá-
nětlivé odezvy, ALT, AST v normě.

Sérol. toxoplazmózy a listeriózy negativní, sérologie EB virózy – jen pamětní protilátky ve skupině IgG.

Doporučení: Klid, sledovat T – kontrola za týden – nedostavil se.

31.5.2011 přichází pro 2 dny trvající bolesti hlavy, zvracení, T 37,2 °C – úraz hlavy matka popírá. Klinicky: **hrdlo lehce nastříknuté, uzliny podél kývačů i v záhlaví výrazně menší oproti minulému vyš. Interní nález v normě, meningeální není. Celkově stav není alterován.**

Doporučení: klid, sledovat T, tekutiny, dieta! Kontrola následující den + odběr.

1.6.2011

Dnes maminka udává, že bolest hlavy je již 5 dnů! Dostával 500 mg Paralenu nebo Nurofen 3× denně! (váha dítěte 19 kg!). Obj: **hrdlo zarudlé, uzliny drobné, interní nález v normě, TK 100/70 mm Hg, meningeální není, celkově stav není alterován.**

FW 15/40, CRP 10 mg/l, moč chem. negat., sed 3/3 leukoc.

KO+diff: nižší hemoglobin a hematokrit, zvýšená granulace v neutrofilech

RTG lebky a pneumatických dutin – bez patologických změn.

Doporučení: klid, sledovat T, nedávat analgetika!!! Oční + neurologické vyšetření.

Doporučenou hospitalizaci matka odmítá.

13:45 hodin matka žádá parere pro CT vyš. mozku, které si sama domluvila: opět edukována o nutnosti neurologického a očního vyš. před ev. CT vyš.

17 hodin: Matka žádá výsledky vyšetření, upustila od CT vyšetření – bude stav dítěte konzultovat s odborným lékařem?

Oční vyšetření dne 2.6.2011: Nález bez chorobných změn, bez známek městnání. NMRI mozku bez patologického nálezu. Domluvila si matka sama.

Dne 3.6.2011 ve večerních hodinách chla-
peček akutně přijat k hospitalizaci na dět-
skou neurologickou kliniku pro bolesti hlavy
s profuzním zvracením, apatii a somnolenci.
Při přijetí matka udává úraz hlavy dne
7.5.2011, bez komoční anamnézy, jen lehká
bolest hlavy. Následně rozvoj febrilií. Při při-
jetí chlapec somnolentní – soporózní, cefa-
lea frontálně, afebrilní. Interní nález v normě
TK 100/60 mm Hg, puls 87/min, T 36,6 °C,
unavený vzhled. Městnání na očním pozadí
střední intenzity (3D). Neurologický nález:
Syndrom intrakraniální hypertenze. Ostatní
neurologický nález v normě. **Po celou dobu
hospitalizace chlapec afebrilní, amenin-
geální, bez známek akutní infekce.**

Vzhledem k již provedeným vyšetřením
(NMRI mozku, absence známek zánětu jak
klinicky, tak laboratorně) zvažován **syndrom
benigní nitrolební hypertenze.** Zvažována
i **trombóza intrakraniálních splavů**, vylou-
čena transkraniálním dopplerem i kontrol-
ním vyšetřením NMRI. V rámci dif. dg. zva-
žována i neuroinfekce, chlapec však bez T,
bez známek infektu, ameningeální, zánětlivé
markery negativní. Vzhledem k rozvinutému
městnání na očním pozadí (3D) pro nebez-
pečí okcipitálního konu při přijetí vyšetření
likvoru neprovedeno.

Zahájena antiedematózní terapie (Solu-
Medrol inj.). Poté dochází k rychlé úpravě
klinického stavu – dítě bez obtíží, bez bolesti
hlavy, čilé, nezvrací, regrese městnání na
očním pozadí. Kontrolní NMRI mozku opět
s negativním nálezem. 10.6.2011 nahlá-
šena pozitivita protiboreliových protilátek
v séru – provedeno vyšetření likvoru s nále-
zem lymfocytární pleocytózy, následně pro-
kázána i pozitivita antiboreliových protilátek
v likvoru. Nasazena ATB terapie (Ceftax inj.
– 14 dnů i.v., další týden p.o.)

**Dg: Syndrom intrakraniální hypertenze
s horním mezencefalickým syndromem
v rámci neuroboreliózy.** Přisáté klíště
v anamnéze dítě nemělo.

**Res: Zcela atypický klinický i laboratorní
průběh boreliové meningoencefalitidy
– bez klinických projevů onemocnění (po
celou dobu dítě afebrilní, ameningeální).
Bez zánětlivých markerů v séru, bez ana-
mnézy přisátí klíštěte či jiného hmyzu.**

Do diferenciální diagnózy bolesti hlavy patří
i vyšetření na boreliózu. Negativní klíšťová
anamnéza nevylučuje onemocnění.

**Poznámka – připomínka pro PLDD: Lymfská
borelióza (LB) je nejčastější infekcí pře-
nášenou klíšťaty v České republice.**

Důležitá je včasná diagnostika a léčba
1. stadia lymfské boreliózy – erythema
migrans a boreliového lymfocytomu:

- **Erythema migrans (EM)** – nejčastější
forma a typický projev LB – pomalu se
šířící červená skvrna, která se objeví
v místě přisátí klíštěte, může se pře-
místit i na jiná místa. Skvrna se kruhově
zvětšuje a mívá ohraničený lem s vý-
bledem uprostřed; je obvykle větší než
5 cm. Objevuje asi u 80 % pacientů.
Může se vytvořit během několika dní po
přisátí klíštěte, ale také až za několik
týdnů. Nejčastější inkubační doba je 7
až 14 dnů (3–30 dnů). Nebolí, někdy
lehce svědí, kůže není horká, nepálí.
Mizí během ATB terapie nebo také spon-
tánně.

Diagnóza je výlučně klinická a opírá se o:

- Přisátí klíštěte v anamnéze (není pod-
mínkou), více než polovina pacientů
neudává přisátí klíštěte v anamnéze.
- **Boreliový lymfocytom:** Modročervený
uzlík 1–5 cm velký na kůži ušního lalůčku,
nosu, na prsní bradavce nebo na šourku
po přisátí klíštěte, může být provázen
zduřením příslušných mízních uzlin – bývá
u dětí, méně často u dospělých



IZIP zvyšuje tlak na Hegera. Už po něm chce 31 miliónů

Praha – Společnost IZIP, která přes deset let spravuje pro VZP elektronické zdravotní knížky, zvyšuje finanční požadavky vůči ministerstvu zdravotnictví. V dalším dopise, jež poslal ministru Leoši Hegerovi šéf IZIP Jiří Pašek, chce po jeho úřadu nově bezmála 31 miliónů korun. Původně přitom firma vyčíslila své náklady na projekt epSOS, jehož se kvůli ukončení zdravotních knížek podle IZIP již nemůže účastnit, na 27,5 miliónu. „Po precizní kontrole nákladů je finální částka vyčíslena na 30 967 868 korun,“ uvedl Pašek mimo jiné v dopise, který má deník Aktuálně.cz k dispozici. „Nepochybujeme o tom, že náš nárok je opodstatněný a vůči ministerstvu zdravotnictví, respektive českému státu uplatňovatelný,“ dodal Pašek.

Hegerův úřad zaplatit odmítá

IZIP úřadu Leoše Hegera poslal i tabulku, v níž tvrdí, že do projektu epSOS investoval 57 miliónů korun, Evropská komise mu na něj přispěla částkou 26 miliónů. Za co konkrétně firma zaplatila, ale už neuvádí. Hegerův úřad však zatím nic hradit nehodlá. „Z pohledu ministerstva zdravotnictví neobsahuje žádost žádné nové skutečnosti, pouze navyšuje jakési nároky, které nepovažujeme za podložené,“ řekl Aktuálně.cz mluvčí ministerstva zdravotnictví Vlastimil Sršeň. Heger s Paškem si během posledních několika týdnů vyměnili již tři dopisy. Šlo o korektní, avšak zdaleka ne přátelskou korespondenci.

Za deset let přes dvě miliardy

Pašek viní ministra z toho, že svým výrokem po jednání s premiérem Petrem Nečasem zapříčinil, že došlo k faktickému konci projektu IZIP. Heger ho naopak upozorňuje na to, že na veřejnosti šíří nepravdy. „Vaše tvrzení, že správní rada VZP rozhodla o zastavení projektu elektronických zdravotních knížek na základě mého doporučení, se nezakládá na pravdě,“ napsal předtím Heger v dopise. A dále uvedl: „Žádám vás, abyste se vyvaroval obvinění, že ministerstvo zdravotnictví poškozujete Evropskou komisi.“ Do IZIP za více než deset let přitekly z peněz VZP dvě miliardy, aniž by zdravotní knížky prokázaly svoji funkčnost. Ukázalo se také, že peníze největší zdejší zdravotní pojišťovny často končily jinde než přímo v rozvoji projektu – například byly utraceny za pořádání golfových turnajů.

Zdroj: R. Nohl, Aktuálně.cz, 29. 7. 2012



Erythema migrans



Boreliový lymfocytom

Uvedené časně lokalizované formy lymské boreliózy jsou důvodem k ATB terapii po dobu 3 týdnů. Možno vybrat z níže uvedených antibiotik:

Doxycyklin 200 mg denně v jedné nebo dvou denních dávkách. U dětí nad 8 let 4 mg/kg/den, nejvýše 200 mg/den – lze léčbu zkrátit na 10 dnů (cave! kontraindikace u těhotných, kojících a u dětí do 8 let).

Amoxycilin 500 mg 3× denně à 8 hodin, u dětí 50 mg/kg/den, nejvýše 500 mg/dávka.

Phenoxymethylpenicilin – 1–1,5 mil. j. 3× denně à 8 hodin, u dětí 0,1 mil. j./kg/den.

Makrolidová ATB jsou při léčbě LB méně vhodná a měla by se užívat jen výjimečně – tam, kde nelze podávat výše uvedená ATB.

Clarithromycin 500 mg 2× denně po dobu 14 dnů, u dětí 15 mg/kg/den – maximálně 500 mg/dávka.

Azithromycin 500 mg 1× denně po dobu 5–10 dnů, u dětí 10 mg/kg/den, nejvýše 500 mg/den – první den dvojnásobná dávka.

Protilátky v séru lze detekovat nejdříve za 3 týdny od začátku onemocnění. Sérologické vyšetření k potvrzení diagnózy je indikováno za 3–6 týdnů od začátku exantému.

Lymská borelióza může napodobovat mnoho jiných nemocí, proto její diagnóza nebývá snadná. Ukazuje se, že asi 80 % nemocných má charakteristické kožní projevy, u ostat-

ních se zjistí jako první postižení kloubní, nervové nebo srdeční.

Séropozitivita však není známkou onemocnění a důvodem k léčbě – 10–15 % zdravé populace má antiboreliové protilátky, některé profese (lesní dělníci) 20 %. Důvodem k léčbě jsou klinické projevy onemocnění a dynamika vzestupu protilátek (čtyřnásobný titer protilátek). Není marker určující akutní onemocnění či prodělané = zhojenou infekci – ani vysoké hodnoty IgM protilátek nejsou důvodem léčby.

Lymská borelióza v graviditě

Je prokázán transplacentární přenos borelií. Jsou popisovány údaje o potratech plodů, v jejichž tkáni byly borelie nalezeny. (Nepatří mezi teratogenní infekce.) Míra rizika však není známa, procento postižení pravděpodobně nepřesahuje průměr postižení v běžné populaci.

Údaji o přisátí klíštěte v období gravidity by měla být věnována větší pozornost s vyšetřením zaměřeným na LB. Někteří autoři dokonce doporučují ATB terapii každé gravidní ženě, která měla přisáté klíště při pobytu v oblasti, kde se LB vyskytuje.

Přenos transfuzí je raritní.

Prognóza boreliózy

Při včasné diagnóze a především adekvátní léčbě je příznivá. Existují však relapsy, kdy je nutno léčbu opakovat.

Pozdní diagnóza může způsobit trvalé orgánové a tkáňové změny.

U dětí se nesetkáme s chronickou boreliózou, která je velkým problémem u dospělých pacientů, kteří i po opakované řádné antibiotické terapii mají často výrazné subjektivní obtíže (tzv. postboreliový syndrom) bez klinického nálezu. Velmi často zřejmě jde o psychickou nástavbu po prodělaném onemocnění. (BoreliozaCZ o.s. – občanské sdružení pacientů).

Protiboreliová vakcína vyrobená v USA pro výrazné vedlejší projevy (a vysokou cenu) nebyla uvedena na trh. Farmaceutické firmy slibují novou vakcínu v blízké době.

Literatura u autora.

Doporučuji: www.infekce.cz – doporučený postup léčby LB.



Ze světa odborné literatury...

■ Ciliární strukturální abnormality u mykoplazmové pneumonie

Autoři analyzovali ultrastrukturální ciliární defekty u 22 pacientů s perzistentními pneumoniemi mykoplazmového původu. Ciliární strukturální abnormality byly nalezeny u všech pacientů! Ztráty cilií popisovány u 15 pacientů, cytoplazmatické změny u 8, změny periferních mikrotubulů u 5 pacientů. Defekt centrálního komplexu patrný u 3 pacientů. Mnohočetné abnormality pozorovány u 14 pacientů. Úpravy trvaly nejméně měsíc!

Mykoplazmové pneumonie tvoří 40 % z komunitních pneumonií. Musíme si uvědomit, že mohou přecházet v nekrotizující až fulminantní pneumonie. Defektní mukociliární transport je prognosticky špatný. Dominující je úloha dostatečně dlouhé léčby a inhalační terapie.

Eur.J.Pediatr. 2012;171:559-563

■ Vliv terapeutického zpoždění na akutní scintigrafické léze a konečná jizevnatá utváření u dětí s prvními infekcemi močových cest

V práci ohodnotili vliv časově opožděné terapie na akutní scintigrafické léze a konečné jizevnaté utváření u dětí s první atakou infekce močových cest. Dále bylo smyslem zjistit procentuální zastoupení vezikoureterálního refluxu. Bylo vyšetřeno celkem 230 dětí s febrilními záněty, z toho 90 děvčat a 140 chlapců. Provedena vyšetření sono, DMSA, cystoradiografie (po akutní fázi infekce). Nabírána standardní laboratoř, DMSA provedena během 5 dnů a za půl roku. Sledovala se korelace mezi akutní scintigrafickou lézí a konečným jizevnatým utvářením. Z 230 sledovaných pacientů 142 mělo reflux, 88 sine.

Opožděný čas terapie byl rizikový faktor asociovaný s renální kortikální scintigrafickou lézí a konečným jizevnatým utvářením. Terapeutický čas byl delší u kortikálních scintigrafických lézí ve srovnání s konečným jizevnatým utvářením.

Eur.J.Pediatr. 2012;171:565-570

■ Masivní makroglosie po plastice patra

Komplikace po plastice patra jsou vzácné a většinou popisované u dětí s kraniofaciálními abnormalitami. Velmi nebezpečné jsou ale akutně vzniklé makroglosie. Vznikají za 24-48 hodin po palatoplastice a většinou se upravují spontánně. V dané práci však

popisují zduření následované obstrukcí dolních dýchacích cest. U některých pacientů pak mezi 3. a 5. dnem vyžadovalo tracheotomii! Zduření mělo přímou spojitost s dobou trvání intubace, proto se domnívají, že spoluúčast tlaku endotracheální tuby je evidentní. Uvádějí kazuistiku 19 měsíců starého děvčete narozeného s rozštěpem patra. Dále zde zjištěna hydronefróza, DSS, dysplazie pravého sluchovodu a pterygium colli. Žádná primární problematika nebyla zjištěna v dýchacích cestách. Premedikace před výkonem prováděna standardními preparáty, přímá laryngoskopie neprokázala patologii. Během anestezie dostávala antibiotika a methylprednisolon. Laryngoskopie na konci operace ukázala na výrazné zduření jazyka a okolí. Po extubaci muselo být dítě do 30 minut opět intubováno. Dítě převezeno na JIP.

Příčina zduření jazyka je neznámá. Na jazyku nebyl nalezen absces, hematom ani cysta.

Eur.J.Pediatr. 2012;171:433-437

■ Ztráta soli u kojenců

Tři děti, kojenci ve stáří 1,5, 4 a 7 měsíců, se v klinickém obraze prezentovaly zvracením, částečnou dehydratací, hyponatrémií a hyperkalémií. Podezření padlo především na adrenální příčinu, která však nakonec nebyla ani v jednom případě. V diferenciální diagnostice připadala v úvahu především kongenitální adrenální hyperplazie, adrenální hypoplazie, deficit aldosteronové syntetázy a primární aldosteronová rezistence. Aldosteronová rezistence a pseudohypoaldosteronismus jsou charakterizovány renální tubulární neodpovídavostí na aldosteron a prezentovány také hyponatrémií, hyperkalémií, metabolickou acidózou se zvýšeným plazmatickým aldosteronem a reninovou koncentrací. Primární aldosteronová rezistence je kongenitální. Sekundární aldosteronová rezistence je ledvinového původu a je popisována u dětí s obstrukční uropatií, pyelonefritidou, intersticiální nefritidou, LE, při terapii indometacinovými preparáty a po kalium šetřících diuretikách.

Z hlediska popisu kazuistik mělo první, 4měsíční dítě nechutenství, zvracení, hraniční teploty nebo afebrilní. Patrná lehce vpadlá VF, v moči hematurie a proteinurie, CRP 31, natrrium 116, kalium 6,5. Nebyla nalezena žádná hyperpigmentace scrota. Kojenec dostával tekutiny i.v., hydrokortison, fludrokortison a ceftriaxon. Hyponatrémie se upravila během 2 dnů, kultivačně prokázán streptococcus citlivý na furantoin a amoxycilin. Z výsledků byly

patrný normální hodnoty hydroxyprogesteronu, ale zvýšený renin a aldosteron v plazmě. Během 3 měsíců byla zastavena terapie steroidy. Kontrolní sono ledvin ukázalo obstrukci pelvinoureterální junkce levé ledviny.

U dalšího kojence, 1,5 měsíce starého, se během 2týdenního zvracení objevovala postupně dehydratace. Hodnota natria 110 mmol/l a kalia 8,4 mmol/l s normálními hodnotami kreatininu, ureou přes 9 mmol/l. Dítě však bylo dobře perfundované. Žádná hyperpigmentace genitálií nebyla patrná, ale evidentní oboupohlavní genitálie. Při laparoskopii nalezeny vlevo ovotestes a vpravo jen vazivový proužek gonád. Patrné normální hodnoty 17-hydroxyprogesteronu a testosteronu. Karyotyp 46XX/XY. Sono ale ukázalo pravostrannou hydronefrózu a hydroureter, v cévkované moči leukocyty a bakterie. CRP 8, ale trombocyty 939 000.

Poznámka autora překladu: Cave: vždy, pokud jsem si všiml, byly vysoké hodnoty trombocytů přes 600 000 a více známkou závažného chronického procesu a ne technickou chybou. V terapii kojeneček dostával solné roztoky, augmentin a hydrokortison. Elektrolyty se normalizovaly během 2 dnů, kultivačně patrná E. coli. Aldosteron a renin v plazmě byly zvýšeny. Léčba hydrokortisonem byla posléze zastavena.

Třetí kojenec ve stáří 7 měsíců s aniridií, Wilmsovým tumorem, genitourinární malformací a mentální retardací. V klinickém obraze také dominovalo zvracení. V minulosti u daného pacienta byly provedeny náběry s normálními hodnotami. Nyní měl Na 122, K 5,5. Dostal hydrokortison, florinef a infuze solnými roztoky. Elektrolyty se normalizovaly během 8 dnů, CRP 29, kortison v moči normální, aldosteron a renin byly zvýšeny. Nebyla nalezena žádná hyperpigmentace. Bilaterálně hydronefróza a hydroureter na sono. V moči bílkovina, krev a leukocyty. Kultivačně Klebsiella oxytoca. Dostalo antibiotika. Po stabilizaci zastaveny infuze, vymizela hypertenze. Následně zjištěn vezikoureterální reflux.

U těchto dětí se mimo jiné zjišťuje, že ve 30 % mají aldosteronovou rezistenci. V této rezistenci asi hraje úlohu nezralost kanálků. Také uvolňované cytokiny hrají svoji roli.

Eur.J.Pediatr. 2012;171:317-321.

Ve spolupráci s firmou Mucos Pharma připravil MUDr. Jiří Liška, CSc.



Aktuality...

Heger zvažuje dvousložkové pojistné, část by pojišťovnám platili klienti

Odvod peněz na zdravotní pojištění se zřejmě v budoucnu změní. Ministr zdravotnictví Leoš Heger (TOP 09) totiž uvažuje o zavedení tzv. dvousložkového pojistného.

„Jeho první složku by tvořila platba tak jako dosud. To znamená, že část peněz na zdravotní pojištění by odváděl zaměstnanec a část za něj zaměstnavatel. Druhou složku by si v určité výši určovaly samy zdravotní pojišťovny, u nichž jsou lidé pojištěni. A tu by si klienti platili sami,“ sdělil Právu Heger.

Ministr však odmítl rozvést podrobnosti s tím, že zatím jde pouze o úvahu a musí ji doprovázet „hluboká a delší politická debata“. V tomto volebním období tedy zřejmě dvousložkové pojistné ještě zavedeno nebude. Právu se přesto podařilo zjistit, kam směřuje Hegerova úvaha. Výše fixního poplatku, který by měsíčně lidé odváděli zdravotní pojišťovně, by byl různě velký, například 100 nebo i 1000 korun. A právě touto výší by si zdravotní pojišťovny konkurovaly.

„Pokud by pojišťovna nastavila fixní poplatek rozumně, tak by s ní byl pojištěnec určitě spokojen. Když však bude poplatek příliš vysoký, tak pojištěnci začnou od takové pojišťovny utíkat k jiné s menším fixním poplatkem. Pro pojišťovnu to bude dobrý impuls, jak svůj přístup k efektivitě napravit,“ soudí Heger.

Narušila by se solidarita

Sám ministr si ale není zcela jistý, jak by vlastně fixní poplatek měl fungovat. Připouští totiž, že se jím naruší solidarita, na níž je dosud český systém postaven. Tedy že lidé s vyššími příjmy platí na zdravotní pojištění více než lidé s příjmy nižšími. Naopak ve fixním poplatku by si všichni byli u dané pojišťovny rovni.

„Právě tato solidarita a výše fixního příplatku bude asi na velkou politickou diskusi,“ připouští Heger.

Prezident České lékařské komory (ČLK) Milan Kubek, který kroky ministerstva zdravotnictví velmi často kritizuje, tvrdí, že dvousložkové pojistné má mnoho otázek a bylo by nespravedlivé.

„Pokud by byla fixní částka třeba tisíc korun měsíčně, pak přece tato tisícovka má jiný význam pro toho, kdo má plat 100 tisíc korun, než pro člověka, který bere 15 tisíc Kč,“ upozorňuje Kubek.

Navíc podle něj není jasné, co by bylo s lidmi, za něž dosud platí zdravotní pojištění stát. To jsou především děti a důchodci, dohromady šest miliónů obyvatel.

„Znamená to, že by stát platil onu fixní část pouze za lidi v hmotné nouzi? To by ale znamenalo, že za děti by onu fixní část platili rodiče a důchodci by ji museli hradit také. Přitom některým už dnes peníze nestačí ani na stravu a léky,“ připomíná Kubek.

Ve dvousložkovém odvodu na zdravotní pojištění tedy ČLK nevidí žádnou výhodu. „Je to experiment jedné země – Nizozemska – a neměli bychom jít touto cestou. Dělá to na mě dojem, že ministerstvo zdravotnictví chce jen vytáhnout víc peněz z kapes lidí,“ uzavřel Kubek.

Zdroj: V. Pergl, Právo, 15. 6. 2012

Olympiáda, zdravotnictví a evropská identita

Pozornost, kterou na sebe při zahajovacím ceremoniálu olympijských her strhl britský systém Národní zdravotnické služby (NHS), byla pro mnohé překvapením. Kritizovat NHS se přece v posledních desetiletích stalo mezi Brity tradicí a součástí běžných rozhovorů asi tak jako hovory o počasí. Proč tedy najednou tolik oslav?

Možná proto, že navzdory všem svým nedostatkům je systém péče pro všechny britskou chloubou. S náklady nižšími než ve většině jiných vyspělých zemí dosahuje britský zdravotnický systém srovnatelných nebo i lepších výsledků.

Při porovnání Velké Británie a USA vychází systém NHS jako jedna z hlavních britských předností. Rozdíl mezi Velkou Británií a USA je v tomto směru o to výraznější, že Britové obecně pokládají zajištění zdravotní péče pro všechny za samozřejmost a morální povinnost vyspělé humánní společnosti. V USA se zatím stalo zrušení Obamovy zdravotnické reformy a udržení elitistického zdravotního systému, který nabízí nejkvalitnější možnou péči pro některé, ale pouze právo na akutní péči a přežití pro jiné, jedním z hlavních programů prezidentského kandidáta Republikánské strany Mitta Romneyho.

V širším mezinárodním kontextu je možno říct, že zajištění potřebné zdravotní péče pro všechny je součástí evropské identity; je vlastností, kterou se evropské země do značné míry odlišují od zemí rozvojových i od mimoevropských zemí vyspělých. Jinde ve světě se zdravotní reformy směřem k zajištění péče pro všechny často odvíjely od evropské zkušenosti, tak jako třeba v Kanadě, Japonsku, Koreji, Singapuru nebo v posledních letech v Číně.

Svých patnáct minut slávy na mezinárodní scéně zahájení londýnských olympijských her si tedy NHS zasloužil nejen jako základní pilíř britského zdravotnického systému, ale také jako symbol evropských hodnot. Při tom, jak se Evropa stále a možná rostoucí rychlostí přetváří, je na místě zamýšlet se nad evropskými hodnotami. Evropské hodnoty, ať už je definujeme jakkoliv, totiž nikdy nebyly a nemohou být statické. Budou se dál vyvíjet v kontextu dalšího ekonomického a společenského rozvoje a tedy i v kontextu globalizace.

Jedním z hlavních úkolů Evropy bude vyrovnávat tlak směrem k uchování ekonomické konkurenceschopnosti a zároveň i společenské solidarity, včetně zachování principu zdravotní péče pro všechny.

Navíc bude pro budoucnost Evropy důležité zaměřit se na to, co nás v Evropě spojuje a zároveň vůči světu vymezuje, aniž bychom zavírali dveře před těmi, kteří naše hodnoty chtějí sdílet a podílet se na jejich dalším utváření.

Zdroj: L. Stejskal, blog.aktualne.cz, 29. 7. 2012

Ve zdravotnických poplatcích se protočí miliardy. Kde končí, se nedá dohledat

Na co zdravotnická zařízení používají peníze z takzvaných regulačních poplatků, které platí pacienti, je nemožné zjistit. Přitom nejde o malé částky. Jen za loňský rok se vybralo 5,5 miliardy korun.



„Zákon o veřejném zdravotním pojištění nestanovuje, na co přesně vybrané poplatky mohou zdravotnická zařízení použít,“ potvrdil Právu Martin Plíšek, náměstek ministra zdravotnictví pro legislativu.

„Zákon pouze říká, že regulační poplatek je příjmem zdravotnického zařízení, které ho vybere. A zařízení je povinno použít vybrané peníze na úhradu nákladů spojených s provozem zdravotnického zařízení a jeho modernizací,“ uvedl. A právě v tom je kámen úrazu. Peníze tak mohou jít na cokoli.

Od úhrady vody, elektřiny, plynu přes platy sester a lékařů, přístrojové vybavení až třeba po nákup kancelářských potřeb. Soukromí lékaři mohou z poplatků hradit práci uklízečky nebo si koupit třeba nové pneumatiky, televizor či počítač. A protože neexistuje vykazování, na co se skutečně tyto peníze použily, je téměř nemožné to dohledat.

Lepší strava? To ani náhodou!

Když se zaváděl poplatek za den v nemocnici, který byl původně 60 korun a nyní už sto, říkalo se, že peníze půjdou na lepší stravu pro pacienty. Omyl. Pacienti se lepší stravy nedočkali, protože zákon nic takového nemocnicím neukládá.

„Strava v nemocnicích je součástí kalkulace hodnoty ošetřovacího dne. Je to samostatná položka ve výši 70 korun na suroviny a na přípravu stravy,“ sdělil mluvčí Všeobecné zdravotní pojišťovny Jiří Rod. Jak upřesnil, práce kuchařů a náklady na ni jsou součástí režijních nákladů. Poskytování stravy je pak zahrnuto do výkonu ošetřovacího dne a je tedy hrazeno zdravotní pojišťovnou.

IKEM zvýší komfort pacientů

„Loni jsme vybrali na regulačních poplatcích 14,4 miliónu korun, za letošních prvních sedm měsíců už 8,5 miliónu,“ řekl Právu ředitel pražského Institutu klinické a experimentální medicíny (IKEM) Aleš Herman.

Peníze pomohly při pořízení angiolympy i při rekonstrukci technického vybavení IKEM. Letos zase Herman počítá s tím, že se z poplatků zlepší komfort pacientů vybudováním nové ambulantní části a pořízením nových řídicích modulů pro srdeční podpory.

V pražské FN Královské Vinohrady vynesly loni poplatky od pacientů 27,8 miliónu a letos zatím 19,1 miliónu. Mluvčí nemocnice Lukáš Matýšek Právu řekl, že vybraná částka je součástí rozpočtu a jedním ze zdrojů sloužících k financování provozu nemocnice. Stručná byla i ředitelka Všeobecné fakultní nemocnice na Karlově náměstí v Praze, bývalá ministryně zdravotnictví Dana Jurásková.

„Prostředky jsou přerozdělovány v rámci celé nemocnice, tak jako ostatní příjmy, a slouží k pokrytí nákladů spojených s poskytováním zdravotní péče. Není tedy možné přesně specifikovat, co bylo pořízeno z nich a co z jiných zdrojů. Snažíme se všechny volné prostředky využít ke zlepšování prostředí nemocnice,“ uvedla.

Zvláštní konto nebylo zřízeno

Když se před čtyřmi lety poplatky zaváděly, zaznívaly i hlasy, že by se peníze měly dávat na zvláštní konto, z něhož by se platily drahé operace, které se dosud v Česku nedělají a pacienti na zákrok musejí do ciziny. Tam si ale léčbu z velké části hradí sami a často se tak jejich rodiny zadluží na celý život. Zřízen však takový fond nebyl.

Zdroj: V. Pergl, Právo, 5. 8. 2012

Miliardář Chrenek dal Fischerovi na kampaň devět miliónů. Vážím si toho, říká premiér

Spolumajitel Třineckých železáren Tomáš Chrenek daroval bývalému premiérovi Janu Fischerovi devět miliónů korun na kampaň před prezidentskými volbami. Prezidentský kandidát gesto ocenil.

„Je to dar na podporu dobré věci. Ze svých prostředků z úspěšného podnikání budu podporovat věci veřejného zájmu nejen v oblasti neziskových a charitativních nebo kulturních projektů,“ řekl serveru E15.cz Chrenek. „Jan Fischer je pro mne nejdůvěryhodnější z kandidátů. Prokázal, že je schopen uspět jak v čele české vlády, tak významné mezinárodní instituce a získat si respekt české veřejnosti i uznání odborníků,“ dodal.

Fischerova kancelář uvedla, že dar splňuje pravidla pro financování Fischerovy kampaně. „Velmi si příspěvku pana Chrenka vážím. Bude využit na úhradu zařízení, materiálu a služeb nezbytných pro realizaci volební kampaně,“ řekl E15.cz Fischer.

Fischer je favoritem

Expremiér Fischer je podle průzkumů největším favoritem prezidentských voleb. Nedávno zahájil petiční kampaň na podporu své kandidatury. Fischer rezignuje na funkci viceprezidenta Evropské banky pro obnovu a rozvoj (EBRD) ve chvíli, kdy bude oficiálně zaregistrován jako prezidentský kandidát. Do Česka se z Londýna, kde EBRD sídlí, Fischer vrací už nyní. Do 1. srpna čerpá v bance řádnou dovolenou, od té doby si do rezignace bere neplacené volno.

Občané budou moci petiční archy na Fischerovu podporu podepisovat v jeho žižkovské kanceláři, stahovat je z internetu. Kandidát a jeho spolupracovníci postupně také budují síť míst, kde budou podpisové archy k dispozici.

Zdroj: ČTK, 5. 8. 2012

U Ratha jsem kvůli Pfizeru lobbboval, ale nebylo to nic nekalého, tvrdí poslanec Šnajdr

Poslanec ODS Marek Šnajdr odmítá, že by měl cokoliv společného s úplatky českým lékařům a úředníkům. Štědré benefity rozdával podle amerických vyšetřovatelů z Komise pro cenné papíry (SEC) Šnajdrův bývalý zaměstnavatel, farmaceutický gigant Pfizer.

Poslanec ODS Marek Šnajdr popřel souvislost mezi svým manažerským působením ve farmaceutickém koncernu Pfizer a tím, že firma v letech 2003 a 2004 údajně uplácela české lékaře a úředníky.

Se zprávou o korupci v Česku i v celém světě přišli američtí vyšetřovatelé z Komise pro cenné papíry (SEC). Aby se jich Pfizer zbavil, raději oznámil, že zaplatí v přepočtu přes jednu miliardu korun mimosoudního vyrovnání.

Šnajdr pracoval pro Pfizer v letech 2003 až 2006 a dotáhl to až na pozici šéfa vnějších vztahů a podpory obchodu. Poté se přesunul na ministerstvo zdravotnictví, kde dělal prvního náměstka ministru Tomáši Julínkovi.



Co říkáte tomu, že podle amerických vyšetřovatelů firma Pfizer v Česku uplácela lékaře, lékárníky a úředníky? Věděli jste o tom?
Konání firmy Pfizer nemohu komentovat, neboť o něm nic nevím.

Ale v minulosti jste ve firmě pracoval a víte, jak to tam chodí.
To je pravda, pracoval jsem tam v letech 2003 až 2006. Ale já jsem neměl na starosti vztahy s lékaři.

Co jste tam tedy přesně dělal?
Do mé kompetence spadal dlouhodobý plán, ochrana duševního vlastnictví, tedy patenty, vnější vztahy a ceny a úhrady.

V životopise ale píšete, že jste měl na starosti kromě vnějších vztahů i podporu obchodu.
Vztahy s lékaři, to znamená marketing, a vše, co se týkalo prodeje, se mě opravdu netýkalo.

Když jste do firmy v roce 2003 nastoupil, výrazně se jí zvýšily tržby v Česku. A druhý růst pak společnost zaznamenala v roce 2006, kdy jste nastoupil k ministru Julínkovi na ministerstvo zdravotnictví. Jak si tuto pozoruhodnou souvislost vysvětlujete?
Myslím si, že souvislost vystopovat nemůžete. Křivka úspěchu a neúspěchu se nevyvíjí jen v jedné zemi, ale odvíjí se od toho, zda ten subjekt přichází s novými produkty, anebo se už vyčerpal a nemá už co nového uvést. A bývá to napříč kontinenty. Pokud chcete spojit mé fungování na ministerstvu s firmou Pfizer, ujišťuji vás, že naše vztahy byly a jsou nulové.

Na druhou stranu je podezřelé, že firma, kde jste působil před svým angažmá na ministerstvu, si v tuzemských tržbách polepšila.
Pokud se na statistiky podíváte objektivněji, zjistíte, že společnost Pfizer v letech 2006 až 2008 na trhu spíše stagnovala. Tedy rozhodně rostla méně, než rostl celý trh. Já chápnu, že vaše konstrukce se prvoplánově nabízí, ale to bych musel být na hlavu padlý. Jestli na ministerstvu na něco existoval dvojí metr, tak rozhodně na to, aby žádný takový společný vztah mezi mnou a Pfizerem neexistoval a firma neměla žádný benefit. Odmítám, že bych firmě jakkoliv pomáhal.

Poslanec David Rath, který sedí ve vazbě kvůli korupci, ve sněmovně před dvěma lety řekl, že jste se ho ještě v době působení u firmy Pfizer snažil přesvědčit, aby byl pro změnu úhrad léků, které Pfizer dodává. Opravdu jste ho ovlivňoval?
V mé náplni práce bylo setkávat se s každým, kdo v českém zdravotnictví něco znamená, a přesvědčovat jej v zájmu firmy. To není nic neetického a nekalého.

Skutečně jste se tedy bavili o konkrétních lécích, u kterých Pfizer chtěl zvýšit úhradu státu?
David Rath byl prezidentem České lékařské komory a troufnu si říci, že každý, kdo ve farmaceutickém průmyslu někdy pracoval na vyšší pozici, se s prezidentem lékařské, ale i lékárnické komory někdy potkal v rámci běžné pracovní agendy.

Rozhodují o povinném očkování, platí je farmaceutické firmy. Jsou nezávislí?

Členům Národní imunizační komise sponzorují výrobci vakcín přednášky a semináře. Navíc s nimi i přímo spolupracují. Ministerstvo zdravotnictví na tom nevidí nic špatného a spokojí se s písemným prohlášením, že odborníci nejsou ve střetu zájmů.

Lidé, kteří v Česku rozhodují o povinném, a tedy i z veřejného pojištění hrazeném očkování, zároveň inkasují peníze od samotných výrobců vakcín. Jak zjistily Hospodářské noviny, někteří členové Národní imunizační komise byli placeni společnostmi GlaxoSmithKline či Pfizer. Jedná se například o sympozium o očkování, které pořádala 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy, na jejíž pozvánce stálo: „Organizace sympozia byla umožněna díky laskavé podpoře poskytnuté firmou GlaxoSmithKline.“

Účastnili se ho mimo jiné Josef Trmal, Jozef Dlhý nebo Jitka Částková. Tedy lidé, kteří v imunizační komisi rozhodují o očkování a ovlivňují tak přímo byznys obřích výrobců sér, mezi něž GlaxoSmithKline patří.

Přednášku doktorky Vilmy Marešové, také členky komise, sponzorovala zase firma Pfizer. Ta má nyní kvůli propojení s lékaři a lidmi, kteří rozhodují o lékové politice státu, problémy v USA. Pro podezření z korupce zaplatí v přepočtu více než miliardu korun.

Sponzoring přednášek a sympozií není jedinou formou spojení mezi farmaceutickými firmami a členy komise. Pracují pro ně i při klinických studiích a dostávají tak od nich přímo odměny.

„Spolupracuji i s farmaceutickými firmami. Někdo vypíše konkurs na vedoucího klinické studie, a když vyhrajete, tak pak klinickou studii vedete. Jsou vypláceny náhrady za odvedení práce,“ říká další člen komise Roman Chlábek.

A spolupráci se netají ani firmy. „Společnost GlaxoSmithKline spolupracuje s většinou členů Národní imunizační komise,“ řekla PR manažerka společnosti Eva Šebestová.

Dernerová: Není to správné

Lékařka a senátorka Alena Dernerová praxi kritizuje: „Tato propojení nejsou správná. Pokud někdo rozhoduje o lékové či očkovací politice, neměl by zároveň spolupracovat s farmaceutickými firmami.“ Podle ministerstva zdravotnictví je však nezávislost členů komise ošetřena. „Součástí prezenční listiny ze zasedání komise je prohlášení členů, že k diskutovaným bodům není z jejich strany deklarován případný konflikt zájmů. Pokud by konflikt zájmů existoval, zdrží se hlasování,“ popsal princip mluvčí ministerstva Vlastimil Sršeň.

Dárky pro české lékaře a úředníky fungovaly. Pfizeru vzrostly tržby o 63 procent.

Doložit některá taková prohlášení ale odmítl. „Zatím takovou povinnost nemáme,“ uvedl k tomu. Členové, kteří sami o sobě prohlásí, že jsou v daném případě ve střetu zájmů, sice nemohou hlasovat, ale mohou se účastnit debaty a tím rozhodování i tak ovlivňovat.

Stát nemá kontrolu nad pravdivostí jednotlivých prohlášení, spoléhá jen na etiku členů komise, jejíž předseda Michael Vít je v současnosti stíhán kvůli údajnému zmanipulování zakázek na ministerstvu zdravotnictví.



Zdravotní pojišťovny v ČR mají dle OECD nejmenší procento na provoz

Zdravotní pojišťovny v Česku mají podle dat OECD nejmenší provozní náklady v Evropě, z původních 12 procent jim klesly za dvě desetiletí až na 3,2 procenta, administrativa přitom stoupla o 30 procent. Podle poradce ministra zdravotnictví ČR by se za provoz neušetřilo ani sloučením pojišťoven do jedné. Naopak by provoz byl ještě dražší.

Zdravotní pojišťovny v Česku mají podle dat OECD nejmenší provozní náklady v Evropě, z původních 12 procent jim klesly za dvě desetiletí až na 3,2 procenta, administrativa přitom stoupla o 30 procent, řekl ČTK prezident Svazu zdravotních pojišťoven Jaromír Gajdáček. Nejvíce si podle OECD berou na provoz pojišťovny v Německu, 6,8 procenta. Podle nezávislého experta Pavla Vepřeka však není cílem další pokles peněz na provoz, ale růst efektivity jejich fungování. „Opravdu pojišťovny v ČR na svůj provoz dávají minimum ve srovnání s ostatními. Rozsah agend je podobný, v něčem mají zahraniční pojišťovny širší záběr, třeba v Německu vyplácí také nemocenskou,“ řekl ČTK Vepřek.

Kraje vedené ČSSD prosazují, aby ministerstvo zdravotnictví peníze na provoz pojišťoven od září snížilo. Tvrdí, že nyní činí 3,7 procenta, když klesnou o 0,7 procenta, ušetří se ročně 600 milionů. Když klesnou na dvě procenta, ušetří se 3,6 miliardy. Kraje tak chtějí získat peníze na zvyšování platů ve svých nemocnicích. Podle Vepřeka by ale hlavním cílem měl být růst efektivity fungování pojišťoven, nikoli další snižování už tak nízkých provozních nákladů. Podle něj by se za provoz neušetřilo ani v případě, že by místo osmi zdravotních pojišťoven byla v ČR pouze jedna. I takové návrhy se totiž v minulosti objevily.

„Ne, naopak, bylo by to ještě dražší,“ řekl Vepřek. Pojišťovny se podle něj více snaží o efektivitu právě proto, že jsou v konkurenčním prostředí. „Důvod, proč pojišťovny máme, je, aby dobře spravovaly náklady na zdravotní péči. Když budeme mít pojišťovnu jednu, bude jí to jedno, a když nebude mít peníze, natáhne ruce ke státu anebo omezí péči,“ varoval.

Všeobecná zdravotní pojišťovna má přes šest milionů pojištěnců, největší zaměstnanecká Zdravotní pojišťovna ministerstva vnitřních věcí přes milion. Jediná pojišťovna v zemi by musela obstarat 10,5 milionu pojištěnců. „Náklady na vnitřní řízení velké firmy jsou větší než u firmy, která je menší, takže spojením by se nic neušetřilo,“ dodal Vepřek.

Gajdáček, který je šéfem pojišťovny vnitřních věcí, upřesnil, že procenta na provoz se počítají z celkových příjmů. Na Slovensku činí 3,5, v Británii 4,1, v Belgii 4,5, v Nizozemsku 4,8, ve Francii 5,5, ve Švýcarsku 6,6 a v Německu 6,8 procenta.

„V Evropě neexistuje v současné době obdobný systém, který by pracoval s takovou nákladovou efektivitou,“ zdůraznil Gajdáček. Případné omezování provozních prostředků by podle něj mohlo ohrozit zajištění všech činností, které jsou zdravotním pojišťovnám svěřeny.

Z provozních nákladů 87 % přímo souvisí s činnostmi, které pojišťovny ukládá zákon. Vedle kontroly výběru pojistného jsou to revizní činnost, smluvní politika, ekonomické operace, provoz IT, servis pro pojištěnce a náklady na mezistátní vyúčtování zdravotní péče.

Zbýlých 13 procent má souvislost nepřímou. Jsou to peníze na vzdělávání, procesy řízení kvality, informace pro zdravotnická zařízení a plátce pojistného, náklady na provoz národního referenčního centra, na odborné konference a investice.

Zdroj: N. Myslivcová, ČTK, 13. 8. 2012

INZERCE

235 4-12

PLDD **hledá** do ordinace v **Ostravě zástup** na jeden den v týdnu. Kontakt 603 474 018.

237 4-12

Prodám praxi prakt. lékaře pro děti a dorost v **blízkosti Opavy**. Obvod je volný od 1. 1. 2013. Telefon 736 768 994.

238 4-12

Do zavedené ordinace praktického lékaře pro děti a dorost v **České Třebové hledám lékaře** za účelem **převzetí praxe**. Kontakt: detskaordinace@tiscali.cz, 602 435 938.

239 5-12

Lékařka **prodá** velmi dobře zavedenou praxi PLDD v **Praze 10**. Tel.: 602 230 697.

240 5-12

Prodám zavedenou **praxi** praktického lékaře pro děti a dorost v **Praze 6**. Bližší informace na tel. 721 053 886.

241 6-12

Prodám zavedenou **praxi** praktického lékaře pro děti a dorost v **Brně**. Tel.: 723 761 652.

242 6-12

Lékařka **přijme** do velmi dobře zavedené praxe PLDD **lékaře/ lékařku na plný či částečný pracovní úvazek**. Pozdější převzetí praxe možné. Tel.: 602 200 293.

V této rubrice je možné otisknout požadavky na zástupy, možnost zaměstnání asistenta, lektory, pronájem místností apod. Pro členy SPLDD a OSPDL zdarma.

Autodidaktický test 7/2012

Celiakie

1. Celiakie je geneticky podmíněné autoimunní onemocnění, které je v ČR dle kvalifikovaného odhadu významně poddiagnostikováno na úrovni 10–15 %. MZ ČR v r. 2011 vydalo Metodický pokyn s cílem zajistit včasnou diagnostiku a léčbu celiakie. Metodický pokyn ve formě cíleného screeningu celiakie doporučuje u indikovaných osob dvoustupňové vyšetření. Indikací k vyšetření je výskyt:

- a) rizikových chorob spojených s celiakií
- b) celiakie v příbuzenstvu 1. stupně
- c) některých autoinflamatorních chorob
- d) některých autoimunních chorob
- e) jakéhokoliv průjemového onemocnění s třemi a více stolicemi denně
- f) podezřelých symptomů nejčastěji doprovázejících celiakii

2. Mezi možné autoimunní choroby, kde bychom měli indikovat další vyšetření na celiakii, patří:

- a) diabetes mellitus 1. typu
- b) autoimunní tyreoiditida
- c) primární biliární cirhóza
- d) psoriasis vulgaris
- e) systémový lupus erythematosus
- f) poststreptokoková glomerulonefritida

3. V 1. stupni cíleného screeningu celiakie je doporučeno provést jako první vyšetření:

- a) protilátek proti gliadinu IgA
- b) protilátek proti tkáňové transglutamináze IgA
- c) protilátek proti gliadinu IgG
- d) protilátek proti endomyziu IgA
- e) protilátek proti tkáňové transglutamináze IgG
- f) protilátek proti tkáňové transglutamináze IgA a stanovení celkového IgA

4. Při podezření na celiakii pacientovi:

- a) ihned doporučíme bezlepkovou dietu a odešleme ke gastroenterologovi
- b) doporučíme pacientovi bezlepkovou dietu a s odstupem 1 měsíce provedeme potřebná laboratorní vyšetření
- c) provedeme laboratorní vyšetření při plné zátěži lepkelem a při pozitivitě laboratorních ukazatelů odešleme ke gastroenterologovi k provedení enterobiopsie
- d) doporučíme pacientovi bezlepkovou dietu s následným expozičním testem, při jeho pozitivitě již není třeba dalších vyšetření

5. Příčinou dermatitis herpetiformis Dühring je:

- a) ukládání IgA protilátek proti Langerhansovým buňkám v kůži
- b) ukládání glutenu, který prostoupil střevní sliznici, do kůže
- c) ukládání IgA protilátek proti endomyziu do kůže
- d) toxická reakce na aminové radikály při masivní deaminaci glutenu tkáňovou transglutaminázou s tvorbou puchýřů v kůži
- e) svědivý vezikulózní exantém s maximem výskytu na extenzorech končetin a v gluteální krajině vyvolaný některými herpetickými viry (nejčastěji CMV)

6. Pacienti s celiakií jsou ohroženi malignitami

- a) stejně jako ostatní populace
- b) cca v 6 %, a to v případě nedodržování bezlepkové diety
- c) a to zejména Wilmsovým tumorem pro ukládání IgA depozit v mezangiu
- d) cca v 6 %, a to nezávisle na dodržování či nedodržování bezlepkové diety
- e) a to zejména střevním lymfomem a karcinomem jícnu či žaludku
- f) cca ve třetině případů do 40 let, pokud byli pro malabsorpci dlouhodobě substituováni železem

Nyní
ještě blíže
mateřskému
mléku

**nutra
defense**

Prebiotika/Prebiotika
DHA a ARA
Nukleotidy

Prebiotická vláknina GOS

Podporuje růst střevní mikroflóry^{1,2}
Pouze prebiotická vláknina GOS je přirozenou součástí
mateřského mléka.

Nenasycené mastné kyseliny DHA a ARA

Přispívají ke zdravému růstu a vývoji kojenčů
Organismus si je nedokáže sám vytvořit, proto je nutné je v dostatečném
množství přijímat stravou.

Nukleotidy

Významně podporují imunitní systém dítěte^{3,4,5}
Mateřské mléko obsahuje významné
množství nukleotidů, v průběhu
kojení a s postupem věku
dítěte jejich množství
klesá.

Mateřské mléko je naší inspirací.

Jeho ochranná funkce nás přirozeně inspirovala k vytvoření
kojenecké mléčné výživy Nutradefense s unikátní směsí látek,
které jsou přirozeně přítomny v mateřském mléku.

Nové vyvážené složení Nutradefense obsahuje kromě bílkovin,
sacharidů, tuků, vitamínů a minerálních látek také
tři další významné složky:

- PREBIOTICKÁ VLÁKNINA GOS
- NENASYCENÉ MASTNÉ KYSELINY DHA a ARA
- NUKLEOTIDY

WHO (Světová zdravotnická organizace) doporučuje plné kojení během prvních 6 měsíců věku dítěte, poté se
doporučuje ke kojení začít s postupným zaváděním nemléčných příjmků. Kojení je nejlepší způsob výživy dítěte.
Pokrmovina pro zvláštní výživu. Tento materiál je určen speciálně pro odbornou veřejnost.

Důležitá na oděhovou literaturu: 1. Ben KM, Zhou XY, Zhao WH, Yu WL, Pan W, Zhang WL, et al. Supplementation of milk
formula with galacto-oligosaccharides improves intestinal micro-flora and fermentation in term infants. *Chin Med J* 2004;
117:327-33. 2. Fanaro S, Mariani B, Bagna M, Vigli V, Fabris C, Pina-Quintana L, et al. Galacto-oligosaccharides are bifidogenic
and safe at weaning: a double-blind randomized multicenter study. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2009; 48(1): 82-8. 3. Buck RH,
Thomas DL, Winship TR, Cordle CT, Kuchan MJ, Bagges GE, et al. Effect of dietary ribonucleotides on infant immune status.
Part 2: Immune cell development. *Pediatr Res* 2004 Dec; 56(5): 890-900. 4. Schaller JP, Kuchan MJ, Thomas DL, Cordle CT, Winship TR,
Buck RH, et al. Effect of dietary ribonucleotides on infant immune status. Part 1: Humoral responses. *Pediatr Res* 2004 Dec; 56(5): 883-89.
5. Gutiérrez-Castrellón P, Mora-Hugajón I, Díaz-García L, Jiménez-Gutiérrez C, Ramírez-Mayans J and Salomon-Santibáñez GA. Immune
response to nucleotide-supplemented infant formulas: systematic review and meta-analysis. *British Journal of Nutrition* 2007; 98 (Suppl): 1564-7.

NOVINKA
NA DOBRU
NOC



800 201 102

www.nutradefense.cz

