

Cesty pacientů jsou **infografické přehledy**, které znázorňují potřeby pacientů v péči o jejich vzácné onemocnění.
Cesty pacientů jsou navrženy z **pohledu pacienta**, proto umožňují lékařům **efektivně řešit potřeby pacientů** se vzácnými onemocněními.

Na našich webových stránkách najdete cesty pacientů v různých jazycích pro:

- Friedreichovu ataxii
- Hereditární spastické paraparézy
- Huntingtonovu chorobu
- Cervikální dystonie
- Multisystémovou atrofii

Ke stažení zdarma!



Byla pro vás tato cesta pacienta užitečná?
Pomozte nám zlepšit péči o pacienty a
zúčastněte se našeho krátkého průzkumu!



European Reference Network
for Rare Neurological Diseases
Coordinator: Dr. Holm Graessner
University Hospital Tübingen

Centre for Rare Diseases
Calwerstr. 7 | 72076 Tübingen | Germany
www.ern-rnd.eu | info@ern-rnd.eu

PATIENT JOURNEY

Vzácná neurologická onemocnění

different needs
at different times



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)

Cesta pacienta se vzácným neurologickým onemocněním

Po vytvoření cest pacientů specifických pro různá vzácná neurologická onemocnění se ukázalo, že mnoho zkušeností a výzev je společných pro všechna tato onemocnění. V důsledku toho bylo nezbytné tyto poznatky konsolidovat do Cesty pacienta se vzácným neurologickým onemocněním.

Tato společná cesta je navržena tak, aby podporovala lékaře v jejich interakcích s pacienty i samotné pacienty a pomáhala jim lépe porozumět jejich vlastní cestě.

Zároveň poukazuje na opakovaně se vyskytující mezery v péči a identifikuje klíčové oblasti, které je třeba zlepšit:

Zvyšování povědomí

Zvyšování povědomí a porozumění mezi **lékaři jiné specializace a studenty medicíny/neurologie**

Posílení postavení pacientů

Posílit postavení pacientů, **aby mohli aktivně jednat a komunikovat s odborníky ve zdravotnictví** (očekávání a perspektivy léčby) a se svým okolím

Posílení postavení pacientů

Nasměrovat pacienty k relevantním **online zdrojům** a umožnit jim **porozumět jejich symptomům** a významu podpory duševního zdraví

Usnadnit pacientům **kontakt s patientskými organizacemi** a dalšími osobami s onemocněním a motivovat je k **navazování vztahů**

Posílení postavení zdravotnických pracovníků

Zajistit, aby zdravotničtí pracovníci naplňovali **individuální informační potřeby** svých pacientů a informovali je o **možných léčebných možnostech**

Motivovat zdravotnické pracovníky, aby **své pacienty odkazovali na patientské organizace a sami s nimi zůstávali v kontaktu**

Podporovat **multidisciplinární přístup k léčbě** ve všech fázích léčby pacienta patient journey

Požadavky na tvůrce politik

Zavést **personalizovaný přístup k léčbě** s podporou multidisciplinárních týmů

Podporovat uznávání a **úhradu léčby**, je-li k dispozici, ve **všech evropských zemích, včetně** podpory přeshraničního přístupu ke zdravotní péči

Poskytnout možnosti telemedicíny a digitální řešení pro školení

Naši zástupci pacientů



Astri Arnesen
European Huntington Association



Monika Benson
Dystonia Europe



John Gerbild
Denmark Association for Ataxia and HSP



Natalia Grigorova
Bulgarian Huntington Association



Sara Hunt
Alex, The Leukodystrophy Charity



Mary Kearney
Friedreich's Ataxia Research Alliance Ireland



Juliane Krabath
STOPP-HSP, Austria

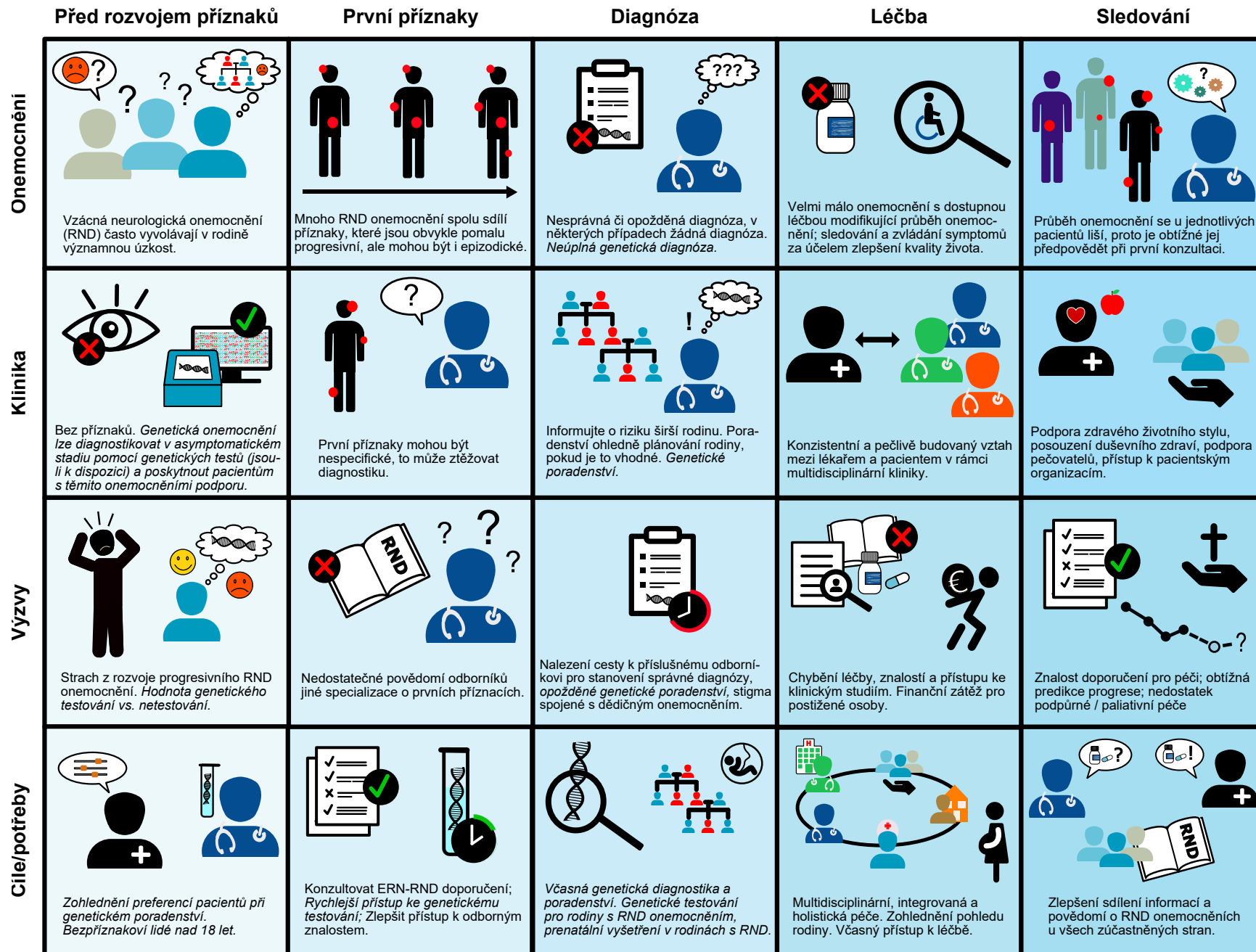


Lori Renna Linton
Euro-HSP



Lubomír Mazouch
Czech Association of Atypical Parkinsonian Syndromes

Cesta pacienta se vzácným neurologickým onemocněním - grafická verze



Upozorňujeme, že ne všechna vzácná neurologická onemocnění jsou genetická. Kurzívou jsou označeny stavy, na které se tyto informace nevztahují, např. většina forem frontotemporální demence, negenetická dystonie, chorea, atypický parkinsonismus.

Upozorňujeme, že konkrétní pojmy (např. domácí péče, praktický lékař, fyzioterapie) nemusí zahrnovat stejné služby v závislosti na jednotlivých zemích EU. Podpůrné patientské skupiny často mohou poskytovat podporu a další prostředky pro pacienty a jejich rodiny.

Prohlášení

ERN-RND výslovně odmítá jakékoli záruky obchodovatelnosti nebo vhodnosti pro konkrétní použití nebo účel. ERN-RND nepřebírá žádnou odpovědnost za jakékoli zranění nebo škody na osobách nebo majetku vyplývající z těchto informací nebo související s jakýmkoli použitím těchto informací nebo za jakékoli chyby nebo opomenutí.

Aktualizováno v říjnu 2025.



Cesta pacienta se vzácným neurologickým onemocněním – podrobná verze

Upozorňujeme, že ne všechna RND jsou geneticky podmíněna. Kurzívou jsou označeny ty stavy, na které se tyto informace nevztahují, např. většina forem frontotemporální demence, negenetická dystonie, chorea, atypický parkinsonismus.

FÁZE	Před rozvojem příznaků	První příznaky	Diagnóza	Léčba	Sledování
Onemocnění	Vzácná neurologická onemocnění (RND) často vyvolávají v rodině významnou úzkost	Mnoho RND onemocnění spolu sdílí příznaky, které jsou obvykle pomalu progresivní, ale mohou být i epizodické (epizodická ataxie).	- Nesprávná či opožděná diagnóza, v některých případech žádná diagnóza <i>Neúplná genetická diagnóza</i>	- K dispozici je jen málo léčeb modifikujících průběh onemocnění, u některých onemocněních není k dispozici žádná léčba modifikující průběh onemocnění. - Sledování a léčba zaměřená na zvládání příznaků za účelem zlepšení kvality života - K dispozici je jen málo léčeb modifikujících průběh onemocnění, u některých onemocněních není k dispozici žádná léčba modifikující průběh onemocnění. - Sledování a léčba zaměřená na zvládání příznaků za účelem zlepšení kvality života	Průběh onemocnění se u jednotlivých pacientů liší, proto je obtížné jej předpovědět při první konzultaci.
Klinika	Bez příznaků. <i>Některá asymptomatická genetická onemocnění lze diagnostikovat pomocí genetických testů, jsou-li k dispozici.</i> Jiné RND onemocnění, např. většina forem frontotemporální demence a multisystémová atrofie, nejsou geneticky podmíněny.	- První příznaky mohou být nespecifické, to může ztěžovat diagnostiku - Některá RND onemocnění jsou degenerativní povahy, což vede k postupnému zhoršování příznaků u jednotlivých jedinců - Nedostatek znalostí	Při stanovení diagnózy genetického onemocnění je důležité - informovat o riziku pro širší rodinu - poskytnout rodičům poradenství ohledně plánování rodiny, je-li to vhodné <i>Genetické poradenství je vhodné, ale není vždy okamžitě dostupné.</i>	- Konzistentní a pečlivě budovaný vztah mezi lékařem a pacientem v rámci multidisciplinární kliniky - Včasný přístup k léčbě, je-li k dispozici, a/nebo přístup ke klinickým studiím pro RND	- Pravidelné hodnocení RND onemocnění v souladu s evropskými nebo globálními pokyny - Posouzení duševního zdraví pacienta - Podpora pečovatele - Doporučení zdravého životního stylu včetně vhodného cvičení - Zdravotníci pracovníci by měli osobám s RND onemocněním doporučit, aby vyhledaly podporu u odborné patientské organizace
Výzvy	- Strach z rozvoje progresivního RND onemocnění <i>Význam genetického testování vs. netestování</i>	Nedostatečné povědomí odborníků jiné specializace o prvních příznacích způsobuje oddálení diagnostiky	- Čekání na diagnózu - Lidé nejsou vyšetřováni systematicky <i>Genetické poradenství není po stanovení diagnózy snadno dostupné</i> - Stigma spojené s dědičným onemocněním - Onemocnění s časným nástupem s sebou může nést společenské, rodinné a životní výzvy	- Chybějící léčba - Nedostatek znalostí o RND onemocněních v místních službách a následný nedostatek přístupu ke klinickým studiím - Finanční zátěž pro rodinu s RND onemocněním - Pacientem řízená péče je obtížná, protože je nutné se orientovat v různých systémech péče	- Zdravotnický pracovník pečující o pacienta s RND onemocněním nezná doporučení pro péči o konkrétní RND onemocnění - Průběh RND onemocnění je obtížné předvídat - S postupem nemoci se zvyšuje finanční a emoční zátěž - Nedostatečná podpora osob s terminálním onemocněním a nedostatečná péče o ně
Cíle/potřeby	<i>Zohlednit preference pacienta při konzultaci s genetikem a psychiatrem (pokud je to možné) ohledně prediktivního genetického testování</i> <i>Dle současných postupů doporučeno, aby osoby bez příznaků genetického onemocnění vyskytujícího se v rodině, byly před testováním starší 18 let, s výjimkou vzácných okolností, kdy existuje život zachraňující léčba</i>	- Lidé s neurologickým onemocněním by měli být vyšetřeni v souladu s diagnostickými pokyny, které jsou k dispozici na webových stránkách ERN-RND - Rychlejší přístup ke genetickému testování pro rodinu s RND onemocněním - Přístup k příslušným specializovaným vyšetřením podle potřeby	<i>Včasně určení genetické diagnózy, pokud je to možné</i> <i>Genetické testování pro rodiny s RND onemocněním, pokud je to vhodné</i> - Prenatální vyšetření u rodin s RND onemocněním, u nichž lze přesně určit autozomálně dominantní onemocnění (pokud je ve vaší zemi dostupné a povoleno)	- Multidisciplinární, integrovaná a holistická péče o vzácná onemocnění s centrálně dostupnými zdroji týkajícími se RND onemocnění pro místní zdravotnické pracovníky - Zohlednění pohledu rodiny a podpora jejich potřeb, pokud je to možné - Včasný přístup k léčbě s cílem minimalizovat náklady a zátěž pro společnost způsobenou onemocněním - Vědci by měli získávat zpětnou vazbu od osob s RND onemocněním ohledně výsledků klinických studií, tj. je schopnost komunikovat důležitější než schopnost chodit - Naučit se, jak fungovat s onemocněním (jak pacient, tak jeho rodina)	- Spolupráce mezi pacientem a lékaři ohledně účinků léčby - Podpora optimální péče o osoby s RND onemocněním prostřednictvím lepšího přístupu k vybavení a dalším zdrojům - Pacienti-experti mohou prostřednictvím patientských organizací pomáhat vzdělávat osoby s RND onemocněním

Upozorňujeme, že konkrétní pojmy (např. domácí péče, praktický lékař, fyzioterapie) nemusí zahrnovat stejné služby v závislosti na jednotlivých zemích EU. Podpůrné patientské skupiny často mohou poskytovat podporu a další prostředky pro pacienty a jejich rodiny.

Prohlášení ERN-RND výslovně odmítá jakékoli záruky obchodovatelnosti nebo vhodnosti pro konkrétní použití nebo účel. ERN-RND nepřebírá žádnou odpovědnost za jakékoli zranění nebo škody na osobách nebo majetku vyplývající z těchto informací nebo související s jakýmkoli použitím těchto informací nebo za jakékoli chyby nebo opomenutí.