



Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
a 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Praze

Ústav dědičných metabolických poruch

Přednosta prof. MUDr. Milan Elleder, DrSc.

Primář MUDr. Sylvie Šťastná, CSc.

Ke Karlovu 2, 128 08 Praha 2

Projekt Metabolické diagnostické centrum

*Jen správně a včas diagnostikovaní pacienti
mohou být správně léčeni*

Kdo jsme a o co usilujeme

Ústav dědičných metabolických poruch Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy je celostátní centrum, které se komplexně věnuje problematice dědičných metabolických poruch, t.j. diagnostice, léčbě, monitorování kompenzace, genetickému poradenství, prenatální diagnostice, výzkumu a vzdělávání.

Projekt je realizován v Ústavu dědičných metabolických poruch Všeobecné fakultní nemocnice v Praze (ÚDMP) (www.udmp.cz).

Klíčovou aktivitou ÚDMP, na kterou navazují všechny ostatní aktivity, je v rámci selektivního screeningu (t.j. u pacientů s příznaky onemocnění) diagnostika DMP na 4 základních úrovních (metabolity, buňky, enzymy/nekatalytické proteiny, DNA), aby byla DMP jednoznačně identifikována, aby bylo možno cíleně léčit pacienty s DMP, a rodině umožnit, aby udělala kvalifikované rozhodnutí o další reprodukci.

ÚDMP zajišťuje cca 90 % selektivního screeningu DMP u pacientů z celé ČR. Většinu vyšetřovaných pacientů tvoří děti.

ÚDMP také provádí novorozenecký screening fenylketonurie a screening hyperfenylalaninémie u těhotných a je připraven celonárodní novorozenecký screening vybraných DMP tandemovou hmotnostní spektrometrií.

ÚDMP se účastní systémů externí kontroly kvality a sám organizuje systém externí kontroly kvality (ERNDIM Diagnostic Proficiency Testing) pro biochemicko-genetické laboratoře střední a východní Evropy.

Byla zahájena příprava k akreditaci laboratoře podle ČSN EN ISO/IEC 15189.

Dědičné metabolické poruchy (DMP) jsou významnou příčinou mortality a dlouhodobé morbidity ve všech věkových kategoriích, hl. u dětí.

Mnoho pacientů s DMP pravděpodobně uniká správné diagnóze. Mnozí pacienti s DMP s *chronickým postižením* mají za sebou řadu diagnostických hospitalizací, aniž bylo pomýšleno na DMP. Pozdní diagnóza DMP s *akutní dekompenzací* výrazně zhoršuje již tak vážnou prognózu pacientů, může vést k úmrtí bez stanovení diagnózy a event. k narození stejně

postižených sourozenců. Nejtěžší formy některých DMP jsou neslučitelné se životem, ale i v takovém případě je třeba udělat všechno pro to, aby byla stanovena správná diagnóza, aby bylo možno nabídnout rodině prenatalní diagnostiku v dalším těhotenství.

Ročně je v ÚDMP vyšetřeno cca 2000 nových pacientů a DMP je diagnostikována u cca 80 pacientů, t.j. u 1 z 25 vyšetřovaných.

G.F. Hoffmann odhaduje, že v Německu zůstává 60 % pacientů s DMP celoživotně bez diagnózy (Hoffmann GF: Selective screening for inborn errors of metabolism - past, present and future, Eur J Pediatr. 1994 Dec;153/7 Suppl 1:S2-8).

Pokud přijmeme tento odhad, měli bychom diagnostikovat ročně 200 nových pacientů.

Nároky na diagnostiku DMP jsou vysoké:

- pracoviště pro kvalitní diagnostiku DMP musí zajišťovat špičkovou diferenciálně diagnostickou rozvahu s aplikací propracovaných racionálních diagnostických postupů
- pracoviště musí být vybaveno moderními diagnostickými přístroji a provádět optimalizovaná laboratorní vyšetření;
- pracoviště musí mít špičkový, trvale se vzdělávající personál;
- kvalita laboratoře musí být trvale zajišťována a ověřována systémem interní a externí kontroly kvality a akreditací laboratoře.

Cílem všech aktivit ÚDMP je trvalé zlepšování diagnostiky DMP v ČR, zvýšení počtu diagnostikovaných a tedy i léčených pacientů, zvýšení kvality léčebné péče o diagnostikované pacienty a jejich rodiny, včetně péče psychologické, a zlepšení prognózy pacientů s DMP.

Znalost skutečné incidence jednotlivých DMP nám umožní prosazovat v rámci systému zdravotnictví v ČR další zlepšení podmínek pro komplexní diagnostickou, léčebnou a preventivní péči pro tyto pacienty.

Usilujeme o zlepšení diagnostiky DMP v ČR tak, abychom dosáhli co nejvyšší úrovně, která by konkurovala úrovni ve vyspělých západoevropských zemích.

Cíle projektu Metabolické diagnostické centrum

Hlavním cílem projektu je přispět významným způsobem ke zvýšení efektivity diagnostiky dědičných metabolických poruch (DMP) v ÚDMP u pacientů v ČR.

Toho chceme dosáhnout rozšířením a zkvalitněním diagnostiky v laboratoři ÚDMP:

- bude obnoveno a doplněno přístrojové vybavení laboratoře špičkovými analytickými přístroji;
- bude upraven a rozšířen soubor prováděných diagnostických metod a diagnostických postupů;
- bude rozšířen systém interní a externí kontroly kvality;
- kvalita laboratoře bude ověřena její akreditací podle ČSN EN ISO/IEC 15189;
- ke zvýšení úrovně klinické diferenciálně diagnostické rozvahy ošetřujících lékařů bude vydána kniha kazuistik pacientů s DMP a budou poskytovány telefonické a internetové konzultace;
- budou vydány 2 informační brožury o ÚDMP.

Všechny aktivity projektu jsou vzájemně provázané a ve svém důsledku zaměřeny na pomoc cílové skupině.

Neusilujeme o pouhé zvýšení kapacity pracoviště se zvýšením počtu vyšetřovaných pacientů (zdvojnásobení počtu vyšetřovaných pacientů by vyžadovalo zdvojnásobení finančních zdrojů, personálu, přístrojů i prostor), ale především o zvýšení kvality diagnostického procesu, t.j. o zvýšení počtu diagnostikovaných pacientů.

Cílovou skupinou projektu jsou pacienti s DMP z celé ČR, kteří budou díky realizaci projektu diagnostikováni ve zvýšeném počtu, a jejich rodiny, kterým bude po stanovení přesné diagnózy nabídnuto ve větším počtu genetické poradenství a event. i možnost prenatální diagnostiky.

Projekt je financován z Finančního mechanismu Norska (85 %, tj. 1 086 268 €) a VFN (15 %) a bude realizován v letech 2008-2011.

Finanční mechanismus Norska (NORWAY GRANTS, FMN)

FMN byl zřízen Norským královstvím ke snižování sociálních a hospodářských rozdílů v Evropském hospodářském prostoru.

Cílem FMN je přispět k upevnování schopností nových členských států plně se účastnit vnitřního trhu rozšířeného Evropského hospodářského prostoru financováním grantů na investiční a rozvojové projekty v prioritních odvětvích, kterými jsou např. ochrana a obnova kulturního dědictví, ochrana životního prostředí, podpora soudnictví, zdravotnictví a péče o dítě aj.

Prostředky budou poskytnuty **České republice (11 %)**, Estonsku, Kypru, Lotyšsku, Litvě, Maďarsku, Maltě, Polsku, Slovinsku a Slovensku.

Financovány jsou projekty, které nejsou vhodné k financování ze strukturálních fondů v rámci žádného platného operačního programu či jednotného programového dokumentu, ani z jiných zdrojů EU.

Celková výše finančního příspěvku činí **567 milionů €**, jež budou uvolňovány v letech 2004-2009.

Norský příspěvek v podobě grantů nepřesáhne 60 % nákladů projektu, kromě projektů jinak financovaných ze státního, regionálního nebo místního rozpočtu, u nichž tento příspěvek nepřesáhne 85 % celkových nákladů.

Projekt Metabolické vzdělávací centrum byl připraven pro 2. výzvu v rámci Finančního mechanismu Evropského hospodářského prostoru/Norska (EHP/Norska) pro prioritní oblast 4 *Zdravotnictví a péče o dítě* a zaměření priority 4.4 *Programy podpory dětí se specifickými problémy*.

Evropské granty ve VFN v Praze

Od listopadu 2006 funguje **Oddělení evropských grantů VFN**, které zajišťuje podporu při zpracování a realizaci projektů financovaných ze zahraničních zdrojů, zejména fondů EU, EHP/Norska a dalších programů.

Projekty financované z evropských zdrojů ve VFN:

- **JPD3** – probíhá závěrečné vyúčtování 3 projektů
- **IS EQUAL** – probíhá závěrečné vyúčtování projektu RAP (VFN v roli partnera)
- **6. rámcový program EU** – jsou realizovány 2 tříleté projekty
- **FM EHP/Norsko** – jsou realizovány 3 projekty a 1 je ve schvalovacím procesu:
 - *Metabolické diagnostické centrum* – celkový rozpočet 1 277 962 EUR, řešitel Ústav dědičných metabolických poruch
 - *Research and training fellowship of the CA and Norwegian institutions dealing with primary and secondary prevention of drug abuse among adolescents and young adults*

- financováno v rámci Blokového grantu na podporu výzkumu, opatření B, celkový rozpočet 4.790 EUR, řešitel Centrum adiktologie Psychiatrické kliniky
- *Addictive substance use in children and adolescents from ethnic minorities and socially excluded areas with an emphasis on the transfer of experience on prevention and research methods from Norwegian partners* - financováno v rámci Blokového grantu na podporu výzkumu, opatření A, celkový rozpočet 150 000 EUR, řešitel Centrum adiktologie Psychiatrické kliniky
- *Centrum komplexní péče pro děti s perinatální zátěží* – nyní ke schválení v Bruselu, řešitel Klinika dětského a dorostového lékařství
- **EU Public Health Programme** – 1 realizovaný projekt v roli partnera
- **Integrovaný operační program** – 1 projekt ve schvalovacím procesu
- **Operační program Praha Adaptabilita** – 4 schválené projekty, příprava podpisu grantových smluv