

Centrová péče o pacienty s vrozenými nervosvalovými onemocněními ve Velké Británii

Jana Haberlová

**MRC Centre for Neuromuscular Diseases, Institute of
Genetic Medicine, Newcastle University, UK**

Klinika dětské neurologie 2.LF UK a FN Motol, Praha

Obsah přednášky

- 1. Struktura centrové péče o pacienty s vrozenými nervosvalovými onemocněními (NMD) v UK.**
- 2. Nervosvalové centrum v Newcastleu**
 - organizace centra,**
 - klinická péče,**
 - financování centra.**
- 3. Srovnání s ČR a návrhy změn.**

Struktura centrové péče o pacienty s NMD v UK

- 1. Nervosvalová centra – centra klinické péče**
- 2. Referenční centra – diagnostická centra**
- 3. MRC centra – výzkumná centra**

1. Centra klinické péče “Nervosvalová centra per excellans”

- **Zřizuje NHS (National Health Service), podmínkou je dostupnost mezioborové péče, ALE neexistují jasná pravidla (neurolog, genetik, patolog, rhb, sociální pracovník, psycholog, ...).**
- **Zřizují se při větších nemocnicích či universitách.**

Welsh Neuromuscular network document (October 2012)

Section	Title	Page Number
1	Introduction	2
2	Strategic Case	2
3	Aims of a Welsh NM Network	4
4	NM Conditions Covered	4
5	Information and Statistics	4
6	Current Care Standards	5
7	Current Activity of NM Network	5
	Family Care Advisors; NM Physiotherapy; Genetic NM Clinics	5
	Peripheral Nerve Clinics; Muscle/NM Clinics; Transition and Young Adult clinics	6
	Other specialist Multi-disciplinary Clinics; Adult NM rehabilitation; Motor Neuron Disease; Programmed Investigation Unit	7
	Wheelchair services; orthotic service	8
8	Audits of interest to NM network	8
9	Financial/Economic Case	9
10	Concerns regarding the current NM network	9
	NM Family Care Advisors	9
	Prevalence; Mapping of services; Transition; Specialist physiotherapy	10
	Respiratory Care; Cardiac Care; Health Psychology; NM rehabilitation	11
	Patient Needs	12
11	Vision for the Future	12
	References	13



**V UK dohromady 17 center,
počet obyvatel 66 mil.
→ 1 centrum na 3.6 mil. obyvatel.**

Nervosvalová centra nepokrývají veškerou péči

- Zcela na centrech nezávislé jsou tzv. ventilační týmy s 24 hod službou.
- Ve většině případů centra nezahrnují chirurgické obory – pr. ortoped.
- **Velká variabilita mezi centry.**

2. Referenční, diagnostická centra

- **Dg Pletencové svalové dystrofie – Newcastle.**
- **Dg Kongenitální myopatie a kongenitální svalové dystrofie – Londýn.**
- **Dg Kongenitální myastenické syndromy – Oxford.**

Extra platba od NHS.

3. MRC nervosvalová centra

- **Výzkumná centra**

MRC (Medical Research Council) – extra platby ze státního rozpočtu na výzkum v oblasti NMD (forma grantové podpory).

Newcastle - Oxford- Londýn

<http://www.mrc.ac.uk>

MRC Newcastle Muscle Centre

- Založeno pri genetickém oddělení (NHS) ve spolupráci s Newcastle University. Cca 80 zaměstnanců.

Aktuální vedení centra:

Prof. K. Bushby (genetik), Prof. H. Lochmuller (neurolog), Prof. V. Straub (detsky neurolog).



Struktura centra:

- **Klinická část.**
- **Diagnostika – standardní vyšetření + referenční centrum pro LGMD.**
- **Výzkumné laboratoře – DNA lab., experimentální lab.**
- **TREAT-NMD – organizace spolupráce mezi nervosvalovými centry Světa.**

MRC Newcastle Muscle centre



Klinická část centra

- Pouze ambulantní péče, možná i návštěva sestry či sociální pracovnice doma (“home visit”).
- Během ambulantní kontroly je pacient vyšetřen:
Sestrou se specializací na nervosvalová onemocnění - objasnění charakteru nemoci, řešení každodenních starostí, genetické poradenství,

Fyzioterapeutem – vyšetření dechových fci, svalový test → návrh rhb, pomůcek, je-li potřeba pulse ox test (vyšetření noční hyposaturace).

Lékařem.

Sociálním pracovníkem.

Frekvence kontrol dle potřeby, dospělí pacienti cca 1x ročně, děti a 6 měsíců. **Existuje speciální kód pro platbu komplexní péče.**

Patient Organisation Contacts

TREAT-NMD
www.treat-nmd.eu



This international project provides a wealth of information about patient organisations, patients registry details along with the very latest care standards.

Muscular Dystrophy Campaign
www.muscular-dystrophy.org
Tel : 0207 7803 4800



This national charity's website is a really good source of information about muscular dystrophies that you may find useful.

Action Duchenne
www.actionduchenne.org
Tel: 020 8556 9955



Action Duchenne are dedicated to finding a cure for DMD. They raise funds to research for new drugs and are responsible for the DMD UK patient registry.

Duchenne Family Support Group
www.dfsg.org.uk

Duchenne Ireland
www.duchenne.ie

Jennifer Trust for SMA
www.jtsma.org.uk
Tel : 0800 975 3100



Jennifer Trust's website comprehensively provides basic factual information, support and status on research.

FSH-MD Support Group UK
www.fsh-group.org
Tel : 0800 652 6352

This support group in the UK helps improve the quality of life for those who have FSH-MD whilst providing support for carers, family and friends.

Myotonic Dystrophy Support Group
www.mdsguk.org

Charcot Marie Tooth Support Group
www.cmt.org.uk

Cure-CMD
www.curecmd.org

Non-profit Cure CMD organization has a mission to raise awareness and identify treatments for CMDs.

Organisations in the USA
MDA - www.mdausa.org
Families of SMA - www.fsma.org

Parent Project Muscular Dystrophy - www.parentprojectmd.org
Jain Foundation - www.jain-foundation.org

Care Organisation Contacts

Carers UK
Tel : 0808 808 7777
www.carersuk.org

Disability North
www.dfsabilitynorth.org.uk
Tel : 0191 2840480

Contact a Family - CAF
Putting families in touch with one another
www.cafamily.org.uk
Tel : 0808 80 83 555

Parent Partnership Service
in Newcastle
www.newcastle-parentpartnership.co.uk
or nationwide
www.parentpartnership.org.uk

Crossroads Caring for Carers
Tel : 0845 450 0350
www.crossroads.org.uk

Radar
Information about living with a disability
www.radar.org.uk
Tel : 020 7250 3222

Disability Benefit Helpline
Enquire if you eligible to claim any benefits
Tel : 0800 88 22 00

Contact your local council office for information on disability and support
Contact you GP and health team for local support organisations
Contact Social Services to help coordinate services, such as adaptations etc
Contact your local children's disability team

You may wish to -

March 2014

Muscle Clinic Team

Consultants & Medical Team

Professor Kate Bushby
Professor of Neuromuscular Genetics
Consultant Clinical Geneticist
Email : kate.bushby@ncl.ac.uk

Professor Volker Straub
The Harold Macmillan Chair of Medicine
Consultant in Neuromuscular Genetics and Paediatrics
Email : volker.straub@ncl.ac.uk

Professor Hanns Lochmüller
Chair of Experimental Myology
Consultant in Neuromuscular Genetics
Email : hanns.lochmuller@ncl.ac.uk

Dr Michela Guglieri
Honorary Consultant in Neuromuscular Genetics
Senior Research Associate - Clinical Trials
Email : michela.guglieri@ncl.ac.uk

Dr Teresinha Evangelista
Clinical Research Associate
Email : teresinha.evangelista@ncl.ac.uk

Dr Antonio Atalia
Senior Research Associate
Email : antonioatalia@ncl.ac.uk

Dr Marta Bertoli
Clinical Research Associate - Clinical Trials
Email : marta.bertoli@ncl.ac.uk

Dr Elizabeth Harris
Clinical Research Associate - MDC Fellow
Email : elizabeth.harris@ncl.ac.uk

Dr Eugen Strehle
Honorary Consultant in Neuromuscular Genetics
Email : strehle@doctors.org.uk

Dr Chiara Marini Bettolo
Specialty Trust Doctor
Email : chiara.bettolo@nuth.nhs.uk

Nurse Specialists

Clare Pickthall & Louise Hastings
Neuromuscular Genetics
Email : clare.pickthall@nuth.nhs.uk
Email : louise.hastings@nuth.nhs.uk
Tel : 0191 241 8864
Tel : 0191 241 8736

Ruth Wake
Research Neuromuscular Nurse
Email : ruth.wake@nuth.nhs.uk

Secretarial Staff

Anne Nicholson
Secretary
Email : anne.nicholson@nuth.nhs.uk
Tel : 0191 241 8757

Jacqui Stephenson
Secretary
Email : jacqui.stephenson@nuth.nhs.uk
Tel : 0191 241 8762

Kath Stonehouse
Secretary to Prof Straub at
North Tees, Hartlepool and Stockton Clinics
Email : kath.stonehouse@nuth.nhs.uk
Tel : 01642 624 250

Karen Pryke
NSCT Secretary
Email : karen.pryke@nuth.nhs.uk
Tel : 0191 241 8768

Susan Robinson
NSCT Administrator MIU Lab
Email : Susan.robinson@nuth.nhs.uk
Tel : 0191 282 0841

Ann Nicholson
NSCT Data Clerk / Admin Support
Email : ann.nicholson@nuth.nhs.uk

Physiotherapy Team

Please contact on 0191 241 8756

Dr Michelle Eagle
Consultant Physiotherapist
Email : michelle.eagle@ncl.ac.uk

Geraldine Bailey
Clinical Specialist Neuromuscular Physiotherapist
Email : geraldine.bailey@nuth.nhs.uk

Dr Anna Mayhew
Consultant Research Physiotherapist
Email : anna.mayhew@ncl.ac.uk

Michelle McCallum
Physiotherapy Technical Instructor
Email : michelle.mccallum@nuth.nhs.uk

Meredith James
Research physiotherapist
Email : meredith.james@ncl.ac.uk

Robert Muni Lofra
Physiotherapist
Email : roberl@muni.lcat

Specialist Care Advisor

Edwina Perkins
Email : edwina.perkins@nuth.nhs.uk
Tel : 0191 241 8761

Other Specialists you may meet...

Clinical Trials Coordinators

Becky Davis, Gillian Kenyon & Michael Grieves

Email : julia.maddison@nd.ac.uk
Email : becky.davis@nd.ac.uk
Email : michael.grieves@nd.ac.uk
Tel : 0191 241 8649

Neurogenetics

Professor Patrick Chinnery

Professor of Neurogenetics &
Honorary Consultant Neurologist
Institute of Genetic Medicine
Centre for Life
Tel : 0191 241 8611

Dr Rita Horvath

Senior Lecturer &
Honorary Consultant in Neurogenetics
Institute of Genetic Medicine
Tel : 0191 241 8855

Gail Eglon

Research Nurse
Institute of Genetic Medicine
Tel : 0191 241 8609

Adult Neurology

Dr J Miller

Consultant Neurologist
Royal Victoria Infirmary
Tel : 0191 233 6161 ext 24948

Paediatric Neurology

Please contact on 0191 233 6161

Dr V Ramesh

Consultant Paediatric Neurologist
Royal Victoria Infirmary

Dr R Forsyth

Consultant Paediatric Neurologist
Royal Victoria Infirmary

Dr R McFarland

Consultant Paediatric Neurologist
Royal Victoria Infirmary

Cardiology

Dr J P Bourke

Consultant Cardiologist & Senior Lecturer
Freeman Hospital
Tel : 0191 233 6161 ext 26134

Dr J J O'Sullivan

Consultant Paediatric Cardiologist
Freeman Hospital
Tel : 0191 233 6161 ext 26146

Dr M J Stewart

Consultant Cardiologist
South Cleveland Hospital
Middlesbrough
Tel : 01642 850 850

Dr K A Willmer

Consultant Cardiologist
West Cumberland Hospital
Whitehaven
Tel : 01946 693 181

Surgery

Mr P Henman

Consultant Orthopaedic Surgeon
Royal Victoria Infirmary
Tel : 0191 233 6161 ext 25182

Mr M J Gibson

Consultant Orthopaedic Surgeon
Freeman Hospital
Tel : 0191 233 6161 ext 26759

Mrs A Lawson

Consultant Paediatric Surgeon
Royal Victoria Infirmary
Tel : 0191 233 6161 ext 24711

Mr William H Bliss

Consultant Paediatric Orthopaedic Surgeon
Freeman Hospital
Tel : 0191 233 6161

Mr Malik Siddique

Consultant Paediatric Surgeon
Freeman Hospital
Tel : 0191 233 6161

Respiratory

Dr Robert Bullock

Consultant Anaesthetist &
Head of Home Ventilation Service
Anaesthesiology Dept
Royal Victoria Infirmary
Tel : 0191 233 6161 ext 22535

Dr Simon Baudouin

Consultant Anaesthetist
Royal Victoria Infirmary
Tel : 0191 233 6161 ext 29485

Dr Chris O'Brien / Dr Mike McKean

Consultant Respiratory Paediatrician
Royal Victoria Infirmary
Tel : 0191 233 6161 ext 25089

Victoria Mitchinson

Paediatric Physiotherapist
Royal Victoria Infirmary
Tel : 0191 233 6161

Rachel Patterson

Nurse Specialist
Freeman Hospital
Tel : 0191 233 6161

Dr Sophie West

Consultant in Respiratory Medicine
Freeman Hospital
Tel : 0191 233 6161 ext 37468

TEESSIDE

Professor Chris Dodds

Consultant in Respiratory Medicine
James Cook University Hospital
Middlesbrough
Tel : 01642 854601

Dr Richard Harrison

Consultant in Respiratory Medicine
University Hospital of North Tees
Stockton
Tel : 01642 617617

Respiratory Outreach Team

**Alison Armstrong / Pam Eckford
/ Pam Eglon**

Home Ventilation Nurse Specialists
Royal Victoria Infirmary
Tel : 0191 233 6161
Email : home.ventilation@nuth.nhs.uk

Andrea Lant

Home Ventilation Team Secretary
Royal Victoria Infirmary
Tel : 0191 233 6161

Endocrinology

Professor Simon Pearce

Professor of Endocrinology
Tel : 0191 233 6161 ext 20115

Dr Tim Cheetham

Consultant Paediatric Endocrinologist
and Senior Lecturer
Tel : 0191 233 6161 ext 24417

Orthotics

Mr Colin Peacock / Mr Paul Charlton

Orthotist
Peacock Medical Group
Benfield Business Park
Walker
Newcastle-upon-Tyne
NE6 4QN
Tel : 0191 276 9600

Children's Outpatient Department,
Royal Victoria Infirmary, Newcastle-upon-Tyne
NE1 4LP Tel : 0191 241 4596

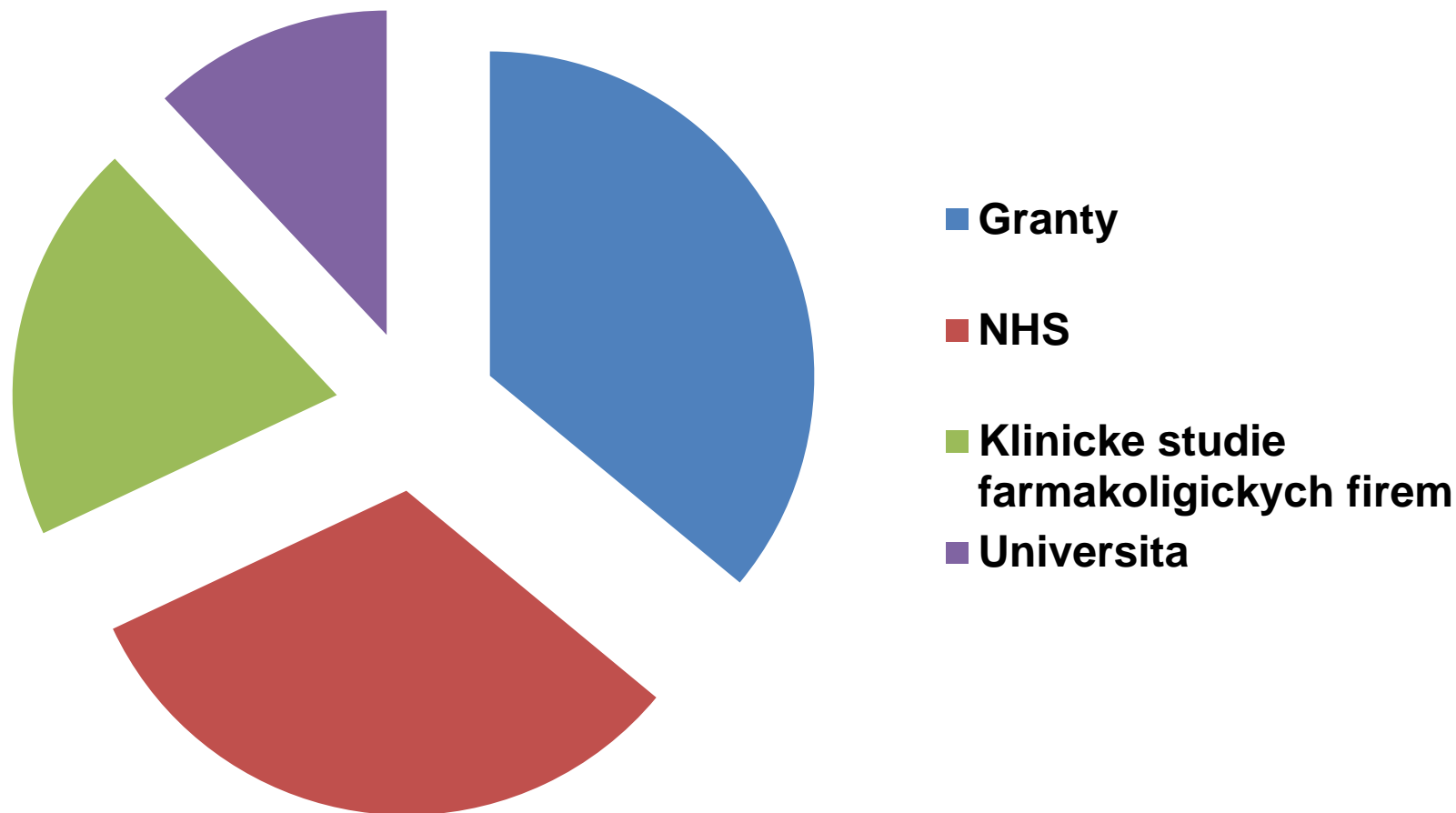
Institute of Genetic Medicine, International Centre for Life
Central Parkway, Newcastle-upon-Tyne
NE1 3BZ Fax : 0191 241 8770



The Newcastle upon Tyne Hospitals NHS Foundation Trust



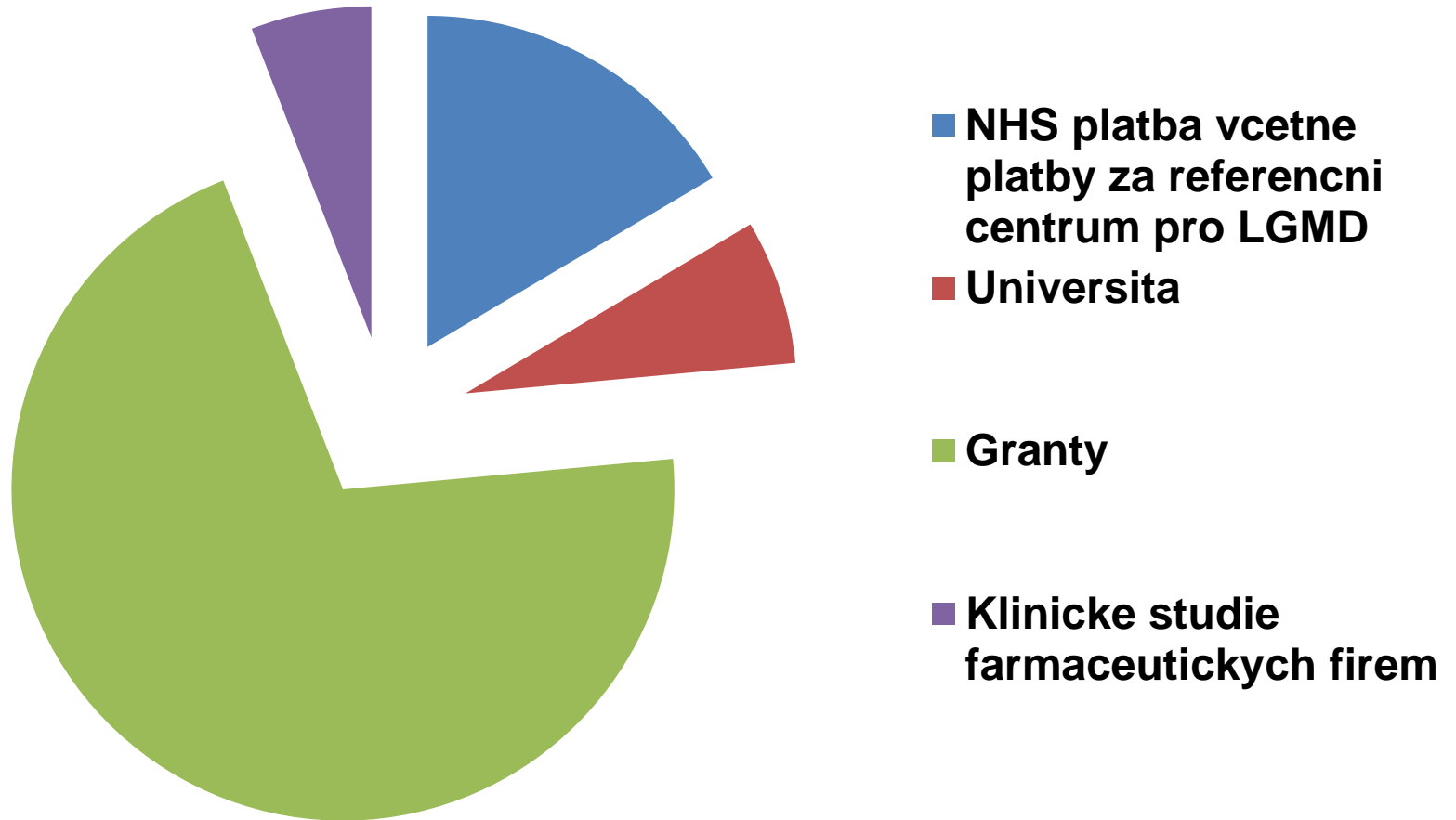
Zdroje financování klinické péče



Struktura Centra

- **Klinická péče - 26 lidí**
- **Laboratorní výzkum – 15 lidí**
- **TREAT NMD + granty – 39 lidí**

Zdroje financování Centra



Situace v České republice

- **Oficiálně existují tzv. Nervosvalová centra – garantem kvality je Neuromuskulární sekce České Neurologické Společnosti JEP.**

Personální a technické předpoklady:

- Vedoucí centra: neurolog se specializací nejvyššího stupně s erudicí v problematice nervosvalových chorob
- Neurolog s funkční odborností v EMG (minimálně 2, aby byla zajištěna zastupitelnost a kontinuální zajištění péče v neodkladných případech)
- Neurolog s erudicí v intenzivní medicíně
- Součástí centra mohou být další odborníci: klinický imunolog, dětský neurolog, genetik, neuroradiolog, patolog, klinický psycholog

- Multidisciplinární spolupráce: gynekologie a porodnictví (porody myastenických matek), revmatologie (problematika zánětlivých myopatií, vaskulitid), onkologie, oddělení pro diagnostiku vrozených poruch metabolismu, chirurgie (tymektomie)
- Specializovaný střední zdravotnický personál včetně EMG laborantů a rehabilitačních pracovníků
- Specializovaná ambulance
- Standardní lůžkové oddělení (cca 4 - 6 lůžek/ mil. obyvatel)
- Neurologická JIP s možností UPV nebo ARO v nemocnici
- Možnost provádění eliminačních metod (výměnná plazmaferéza, imunoabsorpce) v nemocnici
- Laboratoř klinické neurofyzologie (EMG, s možností speciálních vyšetřovacích testů
 - single fiber EMG,
 - testování autonomního nervového systému
- likvorologická a neuroimunologická laboratoř (standardní vyšetření mozkomíšního moku, včetně kvantitativního a kvalitativního cytologického vyšetření, dostupnost: vyšetření izoelektrickou fokusací, vyšetření buněčných populací průtokovou cytometrií, diagnostiky neuroborreliozy, vyšetření autoprotilátek

Nervosvalová centra v ČR



V ČR 10 mil obyvatel, 9 center – 1 centrum / 1,1 mil. Obyvatel.

Nervosvalová centra v ČR

Existují,

ALE:

- **Problém s personálním zajištěním.**
- **Multidisciplinarní péče většinou zajištěna v rámci nemocnice.**
- **Péče je hrazena standardní platbou ambulantního výkonu.**

Nervosvalové centrum FN Motol

- **2 části:**

Neurologická klinika FN Motol

Klinika dětské neurologie FN Motol

Multioborovost zajištěna v rámci FN Motol.

Situace péče o NMD v ČR

Ve shodě se situací v UK:

- Dostupnost diagnostiky.
- Zdravotní péče.

Rozdíly mezi ČR a UK:

- Komunikace mezi zdravotnickými ale i nezdravotnickými obory.
- Kontinuita péče při přechodu do dospělosti.
- Dostupnost ventilačního týmu.
- Možnosti pomůcek a protetiky.
- Sociální podpora, ekonomická situace rodin.



Original Article

Health-Related Quality of Life in Children and Adolescents With Spinal Muscular Atrophy in the Czech Republic

Helena Kocova MSc^{a,*}, Olga Dvorackova MSc^a, Petr Vondracek MD, PhD^b,
Jana Haberlova MD, PhD^c

^a Faculty of Health and Social Studies, University of South Bohemia, Ceske Budejovice, Czech Republic

^b Medical Faculty, Masaryk University, Brno, Czech Republic

^c Department of Child Neurology, 2nd School of Medicine of Charles University and Faculty Hospital, Praha 5, Czech Republic

V ČR je možnost nemocniční péče a dále péče v rámci rodiny. Chybí možnost částečné péče mimo domov – v UK 10 dní v roce je možnost využití celodenní stacionární péče, dále možnost domácí výpomoci - např. 4x týdně na noc dochází sestra, která polohuje pacienta, možnosti integrace NMD pacientů do normálních škol,.....

Budoucnost

- **Hledání nových zdrojů financování center**
 - **důležitý zdroj granty,**
 - **vhodné extra kódy pro komplexní péči ve vybraných centrech, oficiální status Nervosvalových center ?**

Budoucnost

- **Zlepšení komunikace mezi zdravotnickými obory (snaha o zajištění multidisciplinární péče, kontinuita péče v dospělosti), ale i zlepšení spolupráce s nezdravotníky (sociální péče, patientské organizace).**

Organizace, občanská sdružení a nadace podporující pacienty s nervosvalovými nemocemi v ČR.



Inspirace

- **UK: Muscular dystrophy campaign, Action Duchenne,**

Duchenne Family Support Group, Cure-NMD, Myotonic Dystrophy Support Group, Jennifer Trust for SMA , FSH-MD Support Group UK, Duchenne Ireland, CMT Support Group.

- **Francie (66 mil): AFM patientská organizace vrozených NMD**

www.afm-telethon.com

podpora rodin+ výzkum NMD

100 €

used by AFM-Telethon in 2011 means:

81.7 €

Missions *

"CURE"

MAIN ACTIONS:

- Genethon / Genethon Bioprod
- Institute of Myology
- I-Stem
- Therapeutic trials
- Calls for proposals
- International programmes
- Industrial programmes

"HELP"

MAIN ACTIONS:

- Multi-disciplinary consultations
- Regional services
- Nursing care establishments
- Development of innovative technical aids
- Claims
- Family days
- Rare diseases platform

"COMMUNICATE"

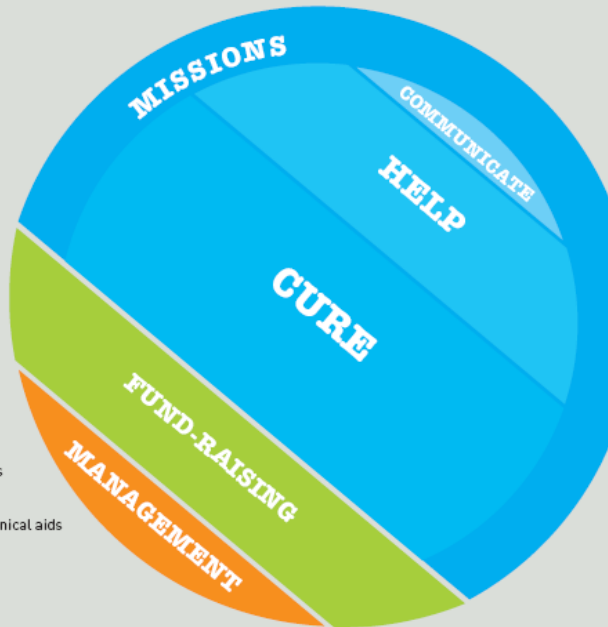
(communication associated with missions)

MAIN ACTIONS:

- Genocentre conference venue
- VLM – the Association's journal
- Internet sites
- Editing information documents
- Relations with the media to release medical and scientific information

Total activities for 2011:

120 million euros



7.0 €

Management costs

- Management services
- Operation of internal bodies
- General meeting
- Financial communication

11.3 €

Fund-raising costs

- Processing gifts and bequests
- Postage for pledges for gifts and tax returns
- Participation in the production of thirty hours of broadcasting
- Equipment and logistics of the 138 co-ordination teams
- Installing the 36 37 telephone donation lines

200,000

volunteers

5 millions

participants on day 'D'

20,000

events throughout France

138

teams involved in departmental co-ordination; 1,800 volunteers called on throughout the year

An event that brings us all together

100,000

fans on Facebook

1 million

donors

53,000

local associations and 10,000 committed districts

The telethon - an exceptional event!

30 hours

direct on the channels of the France Televisions Group

1,200

presenters, journalists, TV professionals mobilized

60

national partners (companies, professional federations...)

A unique television marathon in the world

Poděkování



Prof. Milanu Mackovi jr. za podporu v rámci grantu RD-Connect;
Panu Renému Břečťanovi za podporu v rámci Parent Projektu;
Univerzitě Karlově za podporu v rámci fondu mobility;
Přednostovi Kliniky detske neurologie prof. Vladimíru Komarkovi za možnost čerpání neplaceného volna a kolegům na klinice za péči o NMD pacienty v mé nepřítomnosti.

