

# Koordinovaná starostlivosť o pacientov bez diagnózy

**RNDr. Katarína Skalická, PhD., MPH<sup>1</sup>, Mgr. Pavol Kardoš<sup>2</sup>, Radovan Baraník<sup>3</sup>, Mgr. Silvia Šišková<sup>4,5</sup>, MUDr. Gabriela Hrková, PhD.<sup>6</sup>, MUDr. Anna Hlavatá, PhD., MPH<sup>6</sup>, doc. MUDr. Tomáš Dallos, PhD.<sup>6</sup>, doc. PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD.<sup>7</sup>**

<sup>1</sup>Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky LF UK a NÚDCH, Bratislava

<sup>2</sup>Nemocničný psychológ, NÚDCH, Bratislava

<sup>3</sup>Pacientská organizácia Združenie pacientov s ojedinelými zriedkavými ochoreniami (ZOGO)

<sup>4</sup>Asociácia vaskulárnych kompresívnych syndrómov a Ehlers-Danlos

<sup>5</sup>Katedra biomedicínskeho inžinierstva a merania, Strojnícka fakulta, Technická univerzita, Košice

<sup>6</sup>Detská klinika LF UK a NÚDCH, Bratislava

<sup>7</sup>Farmaceutická fakulta UK a Slovenská aliancia zriedkavých chorôb

Pacienti so zriedkavými ochoreniami často potrebujú starostlivosť viacerých zdravotníckych odborností a súčasne rehabilitačné, psychologické, sociálne, vzdelávacie či ďalšie podporné služby. Európske prieskumy medzi pacientmi a ich rodinami poukazujú na nedostatočnú koordináciu týchto služieb a na významnú záťaž spojenú s organizovaním vlastnej starostlivosti. Osobitne zraniteľnou skupinou sú pacienti bez diagnózy, ktorí môžu mať komplexné potreby, ale nemôžu sa oprieť o odporúčania pre manažment konkrétneho ochorenia. Článok približuje koncept holistickej a koordinovanej starostlivosti a rozlišuje plán manažmentu ochorenia od individuálneho plánu celkovej starostlivosti. Osobitnú pozornosť venuje systematickému hodnoteniu potrieb, definovaniu cesty starostlivosti a úlohe koordinátora, ktorý prepája jednotlivé služby a predstavuje stabilný kontaktný bod pre pacienta a jeho rodinu. Na základe súčasnej odbornej literatúry a zahraničných modelov formuluje konkrétne odporúčania pre systémové zavedenie koordinovanej starostlivosti o pacientov bez diagnózy na Slovensku vrátane definovania úlohy koordinátora, vytvorenia úhradových mechanizmov, metodického rámca individuálneho plánovania starostlivosti a medzirezortného prepojenia zdravotných, sociálnych a ďalších podporných služieb.

**Kľúčové slová:** zriedkavé ochorenia, holistická starostlivosť, koordinovaná starostlivosť, koordinátor starostlivosti

## Coordinated care for undiagnosed patients

Patients with rare diseases often require care from multiple medical specialties as well as rehabilitation, psychological, social, educational, and other supportive services. European surveys involving patients and their families have highlighted insufficient coordination across these services and the considerable burden associated with navigating and organizing their own care. Patients who remain undiagnosed represent a particularly vulnerable group, as they may have complex needs but cannot rely on disease-specific recommendations to guide their management. The article introduces the concept of holistic and coordinated care and distinguishes a disease management plan from an individual overall care plan. It pays special attention to systematically assessing needs, defining the care pathway, and the role of the coordinator, who connects the various services and serves as a stable point of contact for the patient and their family. Based on current professional literature and foreign models, it makes specific recommendations for the systematic implementation of coordinated care for patients without a diagnosis in Slovakia, including defining the coordinator's role, creating reimbursement mechanisms, a methodological framework for individual care planning, and interdepartmental connections between health, social, and other support services.

**Key words:** rare diseases, holistic care, coordinated care, care coordinator

Lek. genet. diagn., 2026;3(2): 99-103

## ■ ÚVOD

Stanovenie diagnózy predstavuje v starostlivosti o pacienta so zriedkavými ochoreniami zásadný moment, ktorý môže významne ovplyvniť jeho ďalší diagnostický, liečebný a podporný manažment. Neprítomnosť diagnózy však neznamená neprítomnosť ochorenia ani potrieb, ktoré z neho vyplývajú.

Pacienti s doposiaľ nediagnostikovanými ochoreniami môžu žiť so závažnými, chronickými a často multisystémovými prejavmi, ktoré vyžadujú starostlivosť viacerých odborností. K zdravotným problémom sa pridávajú funkčné obmedzenia, psychická záťaž, problémy vo vzdelávaní, zamestnaní a sociálnej oblasti. Dlhodobá diagnostická neistota môže zároveň predstavovať významnú psychickú záťaž nielen pre samotného pacienta, ale aj jeho rodinu, ktorá sa súčasne vyrovnáva so zdravotnými ťažkosťami a neistotou ďalšieho vývoja. Z týchto ťažkostí vyplývajú zdravotné, psychologické, sociálne, vzdelávacie a ďalšie potreby, ktoré existujú bez ohľadu na to, či sa príčinu ochorenia podarilo pomenovať (1).

Potrebu koordinácie dlhodobo formuluje samotná komunita pacientov, ich rodín a opatrovateľov. Najnovšie európske

prieskumy *Rare Barometer* potvrdzujú, že väčšina chorých žije so zdravotným znevýhodnením a čelí pretrvávajúcim bariéram v každodennom fungovaní (2). Staršie dáta rovnako ukazujú, že až 67 % respondentov považuje komunikáciu medzi využívanými zdravotnými a sociálnymi službami za nedostatočnú (3). Organizácia starostlivosti je pre rodiny neudržateľnou záťažou, pričom lepšia koordinácia zostáva pre komunitu hlavnou prioritou hneď po dostupnosti liečby (4).

Kým pri známej diagnóze je možné manažment oprieť o odporúčania expertov či európskych referenčných sietí, nediagnostikovaný pacient takýto rámec nemá. V praxi to vedie k fragmentácii starostlivosti, kde špecialisti riešia izolované symptómy, no chýba spoločný plán a kontinuita.

Ak koordinácia nie je systémovo zabezpečená, jej významnú časť v praxi preberá samotný pacient alebo jeho rodina. Rodina organizuje návštevy odborníkov, prenáša zdravotné informácie medzi pracoviskami, **opakovane vysvetľuje zdravotnú históriu, pripomína predchádzajúce vyšetrenia, snaží sa zosúladiť jednotlivé odporúčania a súčasne hľadá možnosti rehabilitačnej, psychologickej, sociálnej či vzdelávacej podpory.**



Čím komplexnejšie sú potreby pacienta, tým väčšia je táto záťaž. Absencia definitívnej diagnózy neznižuje nároky na starostlivosť; rodiny nediagnostikovaných pacientov s komplexnými potrebami trávajú signifikantne viac času medicínskou koordináciou než rodiny bežných pacientov (5).

Koordinovaná starostlivosť preto neznamená iba súbežnú starostlivosť viacerých odborníkov. Jej podstatou je ich vzájomné prepojenie, jasné rozdelenie zodpovednosti a kontinuita starostlivosti vychádzajúca z individuálnych potrieb pacienta (6). Pri pacientoch bez diagnózy je tento princíp obzvlášť dôležitý, pretože potrebnú starostlivosť nemožno odkladať do času, kým sa podarí príčinu ochorenia objasniť.

Cieľom tohto článku je priblížiť koncept holistickej a koordinovanej starostlivosti pre pacientov bez diagnózy, predstaviť fungujúce zahraničné modely a diskutovať o možnostiach implementácie udržateľného systému v podmienkach Slovenskej republiky.

## HOLISTICKÝ PRÍSTUP A NENAPLNENÉ POTREBY

Východiskom organizovanej starostlivosti je poznanie potrieb konkrétneho pacienta a jeho rodiny. Holistický prístup pritom znamená, že pacient nie je posudzovaný iba prostredníctvom jednotlivých symptómov a diagnóz, ale zohľadňuje sa celkový vplyv zdravotného stavu na jeho fungovanie a každodenný život. Hodnotenie preto zahŕňa zdravotné a funkčné problémy, psychickú záťaž, rehabilitačné potreby, sociálnu situáciu, vzdelávanie alebo pracovné fungovanie a ďalšie oblasti relevantné pre pacienta a jeho rodinu. **Pacient a jeho rodina pritom nemajú byť iba príjemcami starostlivosti, ale partnermi pri určovaní jej priorit** (1, 2).

Takéto hodnotenie umožňuje identifikovať nielen existujúce potreby, ale aj oblasti, v ktorých zostávajú potreby pacienta nenaplnené. Samotné poznanie potrieb však ešte nezabezpečuje, že jednotlivé služby budú dostupné, vzájomne prepojené a budú na seba nadväzovať. Dôležitým východiskom pre organizáciu tejto starostlivosti je preto **poznanie skutočnej cesty pacienta systémom**. Na význam vopred definovaných ciest starostlivosti pri zriedkavých a nediagnostikovaných ochoreniach poukázal vo svojej štúdii Brambilla et al. V prvom kroku je potrebné zmapovať, čím pacient a jeho rodina od vzniku zdravotných ťažkostí reálne prechádzajú, s akými službami prichádzajú do kontaktu, kde vznikajú oneskorenia, duplicity či komunikačné bariéry a ktoré potreby zostávajú nenaplnené (7).

Mapovanie skutočnej cesty pacienta však nie je cieľom samo osebe. Umožňuje identifikovať slabé miesta systému a na ich základe navrhnuť **referenčnú cestu starostlivosti** – vopred dohodnutý organizačný rámec určujúci ako má systém reagovať na potreby pacienta, kto zodpovedá za jednotlivé kroky, ako majú zapojené služby spolupracovať a ako bude zabezpečená kontinuita starostlivosti.

V rámci európskej referenčnej siete ERN ReCONNECT bola vytvorená metóda RarERN Path určená na systematickú tvorbu a optimalizáciu ciest starostlivosti pri zriedkavých a komplexných ochoreniach. Jej cieľom je definovať spôsob organizácie starostlivosti a prepojenia jednotlivých služieb do funkčného a kontinuálneho celku (8). Metodika vychádza z mapovania existujúcich ciest starostlivosti a skúsenosti pacientov, na zá-

**Tabuľka 1.** Porovnanie súčasného stavu manažmentu nediagnostikovaných pacientov v SR a navrhovaného modelu koordinovanej starostlivosti

| Oblasť              | Súčasný stav v SR                                   | Navrhovaný koordinovaný model                   |
|---------------------|-----------------------------------------------------|-------------------------------------------------|
| Zodpovednosť        | Plne na pleciach pacienta/rodiny                    | Oficiálny koordinátor starostlivosti            |
| Financovanie        | Neexistuje (lekár robí koordináciu zadarmo/vôbec)   | Samostatne hradený výkon z verejného poistenia  |
| Zdieľanie dát       | Fragmentované (papierové správy od rôznych lekárov) | Jeden individuálny plán celkovej starostlivosti |
| Prepojenie sektorov | Zdravotný a sociálny systém sú úplne oddelené       | Prepojenie cez nadrezortnú koordinačnú vrstvu   |

klade ktorých sa navrhuje optimalizovaná cesta starostlivosti. Pri aplikácii metodiky na tvorbu konkrétnej cesty pacienta sa uplatňuje multidisciplinárny a participatívny prístup, do ktorého sú zapojení pracovníci rôznych odborností, pacienti a ich zástupcovia, odborníci na organizáciu a ekonomiku zdravotnej starostlivosti a ďalší aktéri, pričom cieľom je dosiahnuť konsenzus zainteresovaných strán. Zapojenie pacientov a ich zástupcov umožňuje pri návrhu organizačného modelu zohľadniť nielen odborný pohľad poskytovateľov zdravotnej starostlivosti, ale aj reálnu skúsenosť pacienta s prechodom jednotlivými časťami systému. Skúsenosti s využitím RarERN Path pri rôznych skupinách zriedkavých ochorení zároveň naznačujú, že spoločný metodický rámec možno prispôbiť rozdielnym skupinám pacientov aj podmienkam konkrétneho zdravotného systému (7, 8).

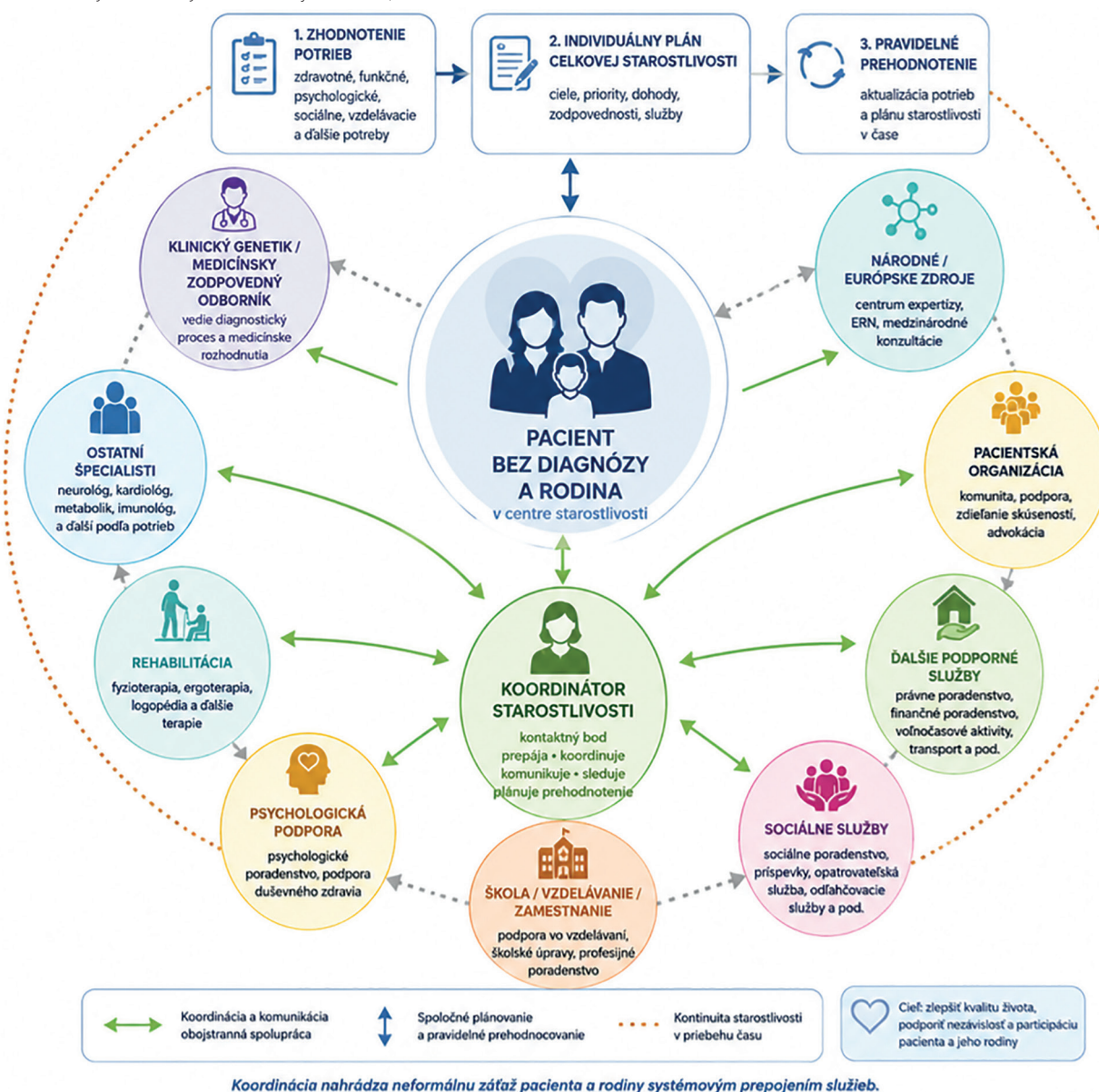
Pri pacientoch bez diagnózy však nemožno cestu starostlivosti vytvárať podľa konkrétneho ochorenia. Jej základom preto musia byť potreby vyplývajúce zo samotnej situácie pacienta a jeho rodiny – komplexnosť zdravotných a ďalších potrieb, pokračujúci diagnostický proces, potreba zapojenia viacerých odborností a služieb či riziko fragmentácie starostlivosti. Cesta starostlivosti by tak mala vytvárať spoločný organizačný rámec, ktorý zabezpečí kontinuitu a koordináciu potrebnej starostlivosti aj v období, keď diagnóza ešte nie je stanovená.

## DVA ROZDIELNE TYPY PLÁNOVANIA STAROSTLIVOSTI

Najnovšie európske strategické iniciatívy smerujú k prijatiu jednotného rámca (European Blueprint for Rare Diseases), ktorý kladie dôraz na povinné zavádzanie integrovaných a na človeka orientovaných plánov celkovej starostlivosti na národných úrovniach (9). Pri pacientoch so zriedkavým ochorením možno rozlíšiť dve navzájom sa dopĺňajúce úrovne plánovania starostlivosti. **Plán manažmentu** konkrétneho ochorenia vychádza zo stanovenej diagnózy a z dostupných odporúčaní pre dané ochorenie. Definuje potrebné sledovanie, preventívne opatrenia, liečbu, manažment komplikácií a podľa charakteru ochorenia aj odbornosti, ktoré majú byť do starostlivosti zapojené.

**Individuálny plán celkovej starostlivosti** má širší charakter. Vychádza z konkrétnych zdravotných, funkčných, psychologických, sociálnych a vzdelávacích potrieb pacienta a jeho rodiny a zohľadňuje ich bez ohľadu na to, či bola diagnóza už stanovená. Individuálny plán celkovej starostlivosti musí vy-

**Obrázok 1.** Model koordinovanej starostlivosti o pacienta bez diagnózy. Koordinátor prepája zdravotnícke, rehabilitačné, psychologické, sociálne a vzdelávacie služby okolo individuálnych potrieb pacienta a jeho rodiny, zabezpečuje kontinuitu a komunikáciu medzi poskytovateľmi, pričom odborná zodpovednosť za jednotlivé oblasti zostáva príslušným odborníkom. (Zdroj: vlastné spracovanie podľa Bambilla et al. (5), Vidic et al. (15) a Walton et al. (11), grafická vizualizácia vytvorená s využitím nástroja ChatGPT).



chádzať z aktuálne definovaných potrieb a priebežne sa aktualizovať podľa vývoja zdravotného stavu a nových diagnostických poznatkov. **Absencia diagnózy preto nesmie znamenať absenciu organizovanej zdravotnej starostlivosti.**

Ani stanovením diagnózy však nemusí byť vytvorenie optimálneho plánu starostlivosti jednoduché. Pri zriedkavých a najmä ultrazriedkavých ochoreniach nemusí mať ošetrojúci lekár s daným ochorením predchádzajúcu skúsenosť a vyhľadanie aktuálnych poznatkov o jeho prirodzenom priebehu, možnostiach liečby, odporúčanom sledovaní či dostupnej expertíze môže byť časovo náročné. Jedným z modelov informačnej podpory je nemecké Klinické informačné centrum pre zriedkavé ochorenia KLINSE (10), ktoré na žiadosť lekára vyhľadáva a spracúva dostupné medicínske poznatky o konkrétnom zriedkavom ochorení a poskytuje ich v podobe využiteľnej pre ďalšie klinické rozhodovanie. Takto získané informácie

môžu byť podkladom pre plán manažmentu ochorenia aj pre vytvorenie individuálneho plánu celkovej starostlivosti.

## ÚLOHA KOORDINÁTORA

S rastúcou komplexnosťou potrieb pacienta a počtom zapojených odborníkov rastie potreba osoby, ktorá pomáha zabezpečiť nadväznosť jednotlivých častí starostlivosti. Túto úlohu môže plniť koordinátor starostlivosti, ktorý predstavuje stabilný kontaktný bod pre pacienta a jeho rodinu a zároveň prepája jednotlivých zdravotníckych pracovníkov, sociálne a ďalšie podporné služby. Koordinátor nevytvára odborné medicínske odporúčania a nenahrádza klinického genetika ani ostatných špecialistov. Jeho úlohou je podporovať realizáciu dohodnutého individuálneho plánu starostlivosti. Zabezpečuje komunikáciu medzi zapojenými odborníkmi a službami, sleduje nadväznosť jednotlivých intervencií



a pomáha pacientovi a jeho rodine orientovať sa v systéme starostlivosti. Pri zmene zdravotného stavu, životnej situácie alebo vzniku novej potreby môže iniciovať opätovné zhodnotenie potrieb a aktualizáciu individuálneho plánu. Koordinátor tak pomáha znižovať organizačnú záťaž pacienta a jeho rodiny, ktorí by inak sami prepájali jednotlivých poskytovateľov a zabezpečovali kontinuitu svojej starostlivosti (11). Zavedenie koordinátora nie je len otázkou komfortu rodiny, ale aj bezpečnosti pacienta. Výskumy potvrdzujú, že administratívne a komunikačné trhliny v koordinácii ambulantnej starostlivosti priamo korelujú so zvýšeným rizikom nežiaducich udalostí a zbytočných hospitalizácií (12).

## ■ ZAHRAŇIČNÉ MODELÝ KOORDINOVANEJ STAROSTLIVOSTI

Zahraničné skúsenosti ukazujú, že koordinovaná starostlivosť o pacientov so zriedkavými a nediagnostikovanými ochoreniami nemusí byť viazaná na jediný organizačný model. Spoločným princípom je oddelenie odbornej medicínskej zodpovednosti od praktickej koordinácie starostlivosti. Walton et al. vo svojich modeloch rozlišujú klinického pracovníka, ktorý zodpovedá za medicínsky manažment pacienta a koordinátora, ktorý zabezpečuje kontinuitu, komunikáciu medzi zapojenými službami a **sprevádza pacienta a jeho rodinu systémom starostlivosti**. Pri nediagnostikovaných pacientoch môže túto činnosť podľa autorov zastávať aj sestra so špecializáciou na problematiku nediagnostikovaných ochorení (11).

Praktickú realizáciu podobného princípu predstavuje Centrum starostlivosti o pacientov so zriedkavými ochoreniami (Rare Care Centre) v Detskej nemocnici v Perth v Západnej Austrálii, ktorá poskytuje starostlivosť deťom so zriedkavými a nediagnostikovanými ochoreniami. Jeho model vychádza z poznania, že potreby týchto pacientov často presahujú hranice zdravotníctva. Koordinácia prepája zdravotnú starostlivosť s oblasťou duševného zdravia, genetického poradenstva, vzdelávania, podpory osôb so zdravotným znevýhodnením a sociálnych služieb. Koordinácia starostlivosti je zabezpečená prostredníctvom programu **Nurse Navigator**, v rámci ktorého špecializované sestry – koordinátorky sprevádzajú pacientov a ich rodiny systémom starostlivosti, prepájajú ich s potrebnými zdravotnými a nezdravotnými službami a podporujú kontinuitu starostlivosti. Špecializované sestry – koordinátorky sú súčasťou multidisciplinárneho tímu zahŕňajúceho lekárov a ďalších odborníkov zameraného na tvorbu individuálneho plánu celkovej starostlivosti (1).

V podmienkach slovenského zdravotníctva by túto úlohu mohla plniť sestra s pokročilou praxou, prípadne sociálny pracovník so špecializáciou v zdravotníctve alebo farmaceut. Ich kompetencie k prenosu informácií, sieťovaniu poskytovateľov a plánovaniu manažmentu však musia byť jasne garantované legislatívou (napr. novelou Zákona č. 576/2004 Z. z. o zdravotnej starostlivosti) a metodickým usmernením ministerstva.

## ■ AKO ZABEZPEČIŤ UDRŽATEĽNOSŤ SYSTÉMU

Zavedenie koordinovanej starostlivosti o pacientov bez diagnózy nevyžaduje vytvorenie paralelného systému zdravotnej starostlivosti. Väčšina potrebných odborných a pod-

porných služieb už existuje, avšak potrebné je vytvoriť organizačný rámec, ktorý ich dokáže prepájať podľa individuálnych potrieb pacienta. Samotné určenie koordinátora pritom nestačí. Jeho úloha musí byť súčasťou jasne definovaného systému, ktorý stanoví spôsob hodnotenia potrieb pacienta, tvorby individuálneho plánu, rozdelenia odborných a koordináčnych zodpovedností, komunikácie medzi zapojenými službami a pravidelného prehodnocovania starostlivosti.

Skúsenosti z Českej republiky ukazujú, že takéto princípy možno postupne prenášať do národného systému. **Národná stratégia pre zriedkavé ochorenia Českej republiky 2026–2035** zaraďuje koordináciu zdravotnej a sociálnej starostlivosti medzi strategické piliere a počíta so zavádzaním úlohy koordinátora starostlivosti, ktorý má pacientom a ich rodinám pomáhať orientovať sa v systéme a podporovať kontinuitu a prepojenie jednotlivých služieb. Český prístup zároveň smeruje k systémovému ukotveniu koordinácie, jej prepojeniu so špecializovanými centrami a vytvoreniu podmienok pre dlhodobé fungovanie takéhoto modelu (13).

Osobitne relevantným príkladom pre pacientov bez stanovenej diagnózy je **Ambulancia pre detských pacientov bez diagnózy Pediatrickej kliniky FN Brno** a na ňu nadväzujúca multidisciplinárna indikačná komisia. Jej úlohou je koordinovať odborníkov zapojených do diagnostiky a starostlivosti, navrhovať ďalší diagnostický postup a vytvárať individualizovaný liečebný plán a plán sledovania už pred stanovením diagnózy. Tento model ukazuje, že organizovanú starostlivosť možno zabezpečiť aj v období diagnostickej neistoty a že pokračovanie diagnostiky a poskytovanie potrebnej starostlivosti nemusia predstavovať dva oddelené procesy (14).

Dlhodobá udržateľnosť takéhoto systému však závisí od jeho formálneho ukotvenia. Koordinácia nemôže zostať založená iba na neformálnom osobnom nasadení jednotlivých zdravotníckych pracovníkov popri ich bežných povinnostiach. Vyžaduje jasné vymedzenie kompetencií, personálne a časové kapacity, štandardizované postupy, prepojenie jednotlivých úrovní starostlivosti a stabilný spôsob financovania. Riešením by bolo zavedenie nového katalógového výkonu zdravotnej poisťovne pre koordináciu starostlivosti, prípadne zavedenie fixnej platby za manažment pacienta pre centrá expertízy, ktoré budú tieto služby zastrešovať. Bez reálneho finančného krytia z verejného zdravotného poistenia zostane tento model iba teoretickým konceptom.

## ■ ODPORÚČANIA PRE TVORBU POLITIKY A IMPLEMENTÁCIU V PODMIENKACH SR

Pre úspešný prechod od teoretického modelu k udržateľnej celonárodnej praxi je potrebné na úrovni rozhodovacích orgánov (MZ SR, MPSVR SR) realizovať nasledujúce systémové kroky:

- **Posilnenie medzirezortnej pracovnej skupiny:** Posilniť postavenie stálej komisie zloženej zo zástupcov Ministerstva zdravotníctva SR, Ministerstva práce, sociálnych vecí a rodiny SR, resp. Ministerstva školstva, vedy a výskumu, zdravotných poisťovní a patientskych organizácií. Cieľom je prekonať rezortizmus a legislatívne umožniť prepojenie zdravotných a sociálnych plánov starostlivosti.



- **Legislatívne ukotvenie pozície koordinátora:** Definovať profesijné a kvalifikačné štandardy pre pozíciu „koordinátor starostlivosti pre zriedkavé a nediagnostikované ochorenia“ (napr. sestra s pokročilou praxou alebo sociálny pracovník v zdravotníctve) prostredníctvom novely Zákona č. 576/2004 Z. z. o zdravotnej starostlivosti.
- **Zavedenie úhradových mechanizmov:** Vytvoriť nový samostatný katalógový výkon zdravotnej poisťovne pre koordináciu a manažment komplexného pacienta, prípadne zavedenie fixnej platby za manažment (capitation-like model) pre schválené centrá expertízy. Financovanie nesmie zostať na úrovni neformálnej, neplatennej činnosti.
- **Metodické usmernenie pre tvorbu Individuálneho plánu:** Vypracovanie oficiálneho metodického usmernenia MZ SR, ktoré zadefinuje štandardizovaný postup hodnotenia potrieb pacienta bez diagnózy a štruktúru „Individuálneho plánu celkovej starostlivosti“, vrátane jasného oddelenia medicínskej zodpovednosti lekára od koordináčnej roly koordinátora.
- **Integrácia do Národného akčného plánu pre zriedkavé choroby:** Začleniť koordinovanú starostlivosť a systematickú podporu nediagnostikovaných pacientov ako samostatnú strategickú prioritu do nadchádzajúceho Národného akčného plánu pre zriedkavé choroby v SR.

## ZÁVER

Absencia definitívnej diagnózy neznamená neprítomnosť komplexných potrieb pacienta. Starostlivosť o ľudí s nediagnostikovanými ochoreniami sa preto musí posunúť od fragmentovaného manažmentu izolovaných symptómov k holistickému prístupu orientovanému na človeka. Predstavený model koordinovanej starostlivosti nie je paralelným systémom, ale nevyhnutnou integračnou vrstvou, ktorá prepája existujúce zdravotné, sociálne a vzdelávacie služby.

Zavedenie stabilného koordinátora preukázateľne odbremenuje rodinu od neudržateľnej organizačnej záťaže a zabezpečuje kontinuitu starostlivosti v čase. Pre úspešnú im-

plementáciu tohto konceptu na Slovensku však nestačí iba formálne vytvorenie novej pracovnej pozície. Kľúčovým krokom je **pilotné overenie referenčnej cesty pacienta v praxi** a jej následné legislatívne, kompetenčné a najmä finančné ukotvenie v rámci národnej politiky pre zriedkavé ochorenia. Bez systémového krytia z verejných zdrojov hrozí, že koordinácia zostane iba neformálnou aktivitou závislou od osobného nasadenia jednotlivcov.

Rovnako je nevyhnutné prekonať rezortnú izolovanosť medzi Ministerstvom zdravotníctva SR a Ministerstvom práce, sociálnych vecí a rodiny SR. V súčasnosti chýba legislatívny rámec, ktorý by umožňoval systematické zdieľanie dát a koordináciu plánov starostlivosti medzi zdravotným, sociálnym a školským sektorom. Prvým krokom preto je vytvorenie spoločnej medzirezortnej pracovnej skupiny, ktorú aktuálne máme v rámci projektu ERDERA pod označením ako National Mirror group.

Pacient bez diagnózy je stále pacientom so zdravotnými a ďalšími potrebami, na ktoré musí systém vedieť reagovať. Práve schopnosť zabezpečiť kontinuitu, koordináciu a podporu aj v období diagnostickej neistoty by mala byť jedným zo znakov kvalitného systému starostlivosti o ľudí so zriedkavými ochoreniami.

## Podakovanie

Táto práca vznikla v súvislosti s aktivitami National Mirror Group Slovenskej republiky v rámci European Rare Diseases Research Alliance (ERDERA), ktorá získala financovanie z projektu Európskej únie Horizon Europe pre výskum a inovácie na základe grantovej dohody č. 101156595.

Autori článku nedeklarujú žiadny potenciálny konflikt záujmov.

**RNDr. Katarína Skalická, PhD., MPH**

Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky  
Detskej kliniky LF UK a NÚDCH  
Limbová 1, 833 40 Bratislava  
katarina.skalicka@nudch.eu

## Literatúra

1. Bayman G, Siffleet J, Abbott T, et al. Rare care – Cross-sector care coordination. Eur J Med Genet. 2025;74:104995.
2. EURORDIS-Rare Diseases Europe. Recognising Disabilities and Barriers. February 2025, EURORDIS.
3. EURORDIS-Rare Diseases Europe. Juggling Care and Daily Life: The balancing act of the rare disease community. A rare Barometer survey. May 2017, EURORDIS.
4. EURORDIS-Rare Diseases Europe / Rare 2030. Rare 2030. Foresight in rare diseases policy. Recommendations from the Rare 2030 foresight study. The future of rare disease start today. February 2021.
5. Nonoyama T, Tamakoshi K, Niinomi K. Care complexity and inequities in caregiving time for undiagnosed infants and toddlers with special health care needs: a cross-section study in Japan. Int J Equity Health 2025;24(1):285.
6. Walton H, Hudson E, Simson A, et al. Defining Coordinated Care for people with rare conditions: A scoping review. Int J Integr Care 2020;20(2):14.
7. Brambilla S, Baynam G, Guilianni R, et al. Improving care for rare and undiagnosed diseases – The role of care pathways. Rare 2025;3:100076.
8. Talarico R, Cannizzo S, Lorenzoni V, et al. RarERN Path: a methodology towards the optimisation of patients' care pathways in rare and complex diseases developed within the European Reference Networks. Orphanet J. Rare Dis. 2020;15:347.
9. EURORDIS-Rare Diseases Europe. Developing a European Blueprint for Rare Diseases: Coordinating action across Europe. EURORDIS, 2026. URL: EURORDIS Blueprint 2026.
10. Jäger K, Dannenmann-Stern E, Inbasi S, et al. KLINSE: a comprehensive service model for rare disease information and care management support. Orphanet J Rare Dis. 2026;21(1):79.
11. Walton H, Simpson A, Ramsay AG, et al. Development of models of care coordination for rare conditions: a quantitative study. Orphanet J Rare Dis. 2022;17:49.
12. Kern LM, Reshetnyak E, Colantonio LD, et al. Association between patient's self-reported gaps in care coordination and preventable adverse outcomes: a cross-section survey. Journal of General Internal Medicine. 2020;35:3517-3524.
13. Ministerstvo zdravotníctví České republiky. Národní strategie pro vzácná onemocnění České republiky 2026-2035. Praha. Ministerstvo zdravotnictví ČR; 2026.
14. Fakultní nemocnice Brno. Ambulance pro dětské pacienty bez diagnózy. Pediatrická klinika FN Brno: Fakultní nemocnice Brno. [online]. [citácia: 26.8.2026] Dostupné na : <https://www.fnbrno.cz/detska-nemocnice/pediatricka-klinika/ambulance-pro-detske-pacienty-bez-diagnozy/t7743>
15. Vidic N, McGlynn A, Harris-Roxas B, et al. Integrated Care for People Living with Rare diseases: A scoping review on primary care models in organization for economic cooperation and development countries. Journal of Primary Care & Community Health. 2025;16. doi:10.1177/21501319241311567.