

Nemocných se vzácnou chorobou jsou tisíce, dobrat se diagnózy trvá roky

28. února 2010 11:20, <http://zpravy.idnes.cz>, Barbora Nemcová

V Česku žije zhruba pět tisíc lidí se vzácnými nemocemi. Diagnostikovat některá taková onemocnění ale bývá velkým problémem. Lidé v Evropě si dnes připomínají Den vzácných onemocnění.

Případů, kdy byli pacienti léčeni na zcela jinou diagnózu, je mnoho. "Gaucherova choroba mi byla diagnostikována ve 14 let, problémy jsem měla ale už před tím. Často mi tekla krev z nosu, měla jsem větší břicho, byla jsem unavená a omezovalo mě to," vzpomíná třiatřicetiletá Kateřina Uhlíková, předsedkyně sdružení Meta, které se stará o lidi se střídavým onemocněním. Těm v těle chybí určitý enzym, který odpovídá ze štěpení cukrů a tuků.

Vzácná onemocnění

Vzácné nemoci jsou chronické, progresivní, degenerativní a často smrtelné choroby spojené s vysokou bolestivostí. V Evropě jsou definovány nemoci jako vzácné, postihují-li méně než jednoho ze dvou tisíc obyvatel. Řadí se sem asi sedm tisíc diagnóz. Tři čtvrtiny z nich postihují děti, třetina pacientů se vzácným onemocněním se nedožije pěti let. U většiny onemocnění byl zjištěn dědičný původ, zbývající onemocnění jsou způsobena infekcí, alergiemi nebo faktory životního prostředí. Lidé se vzácným onemocněním bojují obvykle se stejnými problémy: nemožnost dobrat se správné diagnózy, zpožděná diagnóza, nedostatek vědeckých poznatků a kvalitních informací o nemoci, nedostatek náležité zdravotní péče.

V České republice žije přibližně 5 000 lidí se vzácnými nemocemi.

Uhlíková měla zvětšenou slezinu, od lékařů se také dozvěděla, že její případné těhotenství bude rizikové a že každý úraz pro ni může být smrtelný. Kvůli úbytku trombocytů (krevních destiček) jí totiž hrozilo vykrvácení. "Byl to těžký okamžik. Navíc v té době (na začátku 90. let, pozn. red.) na nemoc nebyl žádný lék," připomíná Uhlíková.

Postupem času se lék našel, zhruba před třinácti lety se jí pojišťovna rozhodla kvůli zhoršení stavu léčbu hradit. "Problémy zmizely. Dostávám enzym, který moje tělo neumí vytvořit. Dokonce mi paní doktorka povolila i těhotenství," popsala maminka čtyřletých dvojčat.

Ještě komplikovanější je další ze střídavých onemocnění - Pompeho choroba. Část nemocných zemře během prvního roku života, u dalších vede postupující slábnutí kosterních a dýchacích svalů až k invalidnímu vozíku a závislosti na umělé plicní ventilaci. I na tuto nemoc už existuje lék. Renata Jeslínková z Plzně ji dostává pátým rokem. "Je to velký rozdíl, před léčbou jsem byla téměř bez energie, pořád jsem byla bezdůvodně unavená. Nechtělo se mi vstávat, jenom jsem ležela. Po roce léčby jsem začala pociťovat návrat energie, mám chuť něco dělat, nebaví mě jenom ležet," popsala sedmatřicetiletá žena, která byla v Česku první nemocnou s touto diagnózou. Renata je na vozíku a je závislá na plicním ventilátoru. "Necítím to jako omezení, jsem na to zvyklá, necítím se jako nemocná. Tím, že už zase mám energii, nepřijde mi to tak. Jediné, co cítím jako omezující, je, že jsem na někom závislá," říká žena.

Možnosti léčby se zlepšují, ne všechno ale hradí pojišťovna

Obě ženy se shodují, že když jim lékaři "jejich" nemoc diagnostikovali, nebylo o chorobách k dispozici příliš mnoho informací. "Řekli mi jen, že to je vzácná nemoc, že můžu skončit na vozíku a že mám hodně cvičit," vzpomíná Jeslínková.

Sdružení Meta zaštiťuje čtyři hlavní strádavá onemocnění - kromě dvou výše zmíněných ještě Fabryho chorobu a mukopolysacharidózu. Všechny jsou v současné době léčitelné, medicínské možnosti se v poslední době výrazně vyvinuly. Ne všichni nemocní ale na léčbu mají nárok, případy posuzuje pojišťovna individuálně. "Vycházíme ze zákona, léčba vzácných onemocnění standardně podléhá paragrafu 13, zákona 48," sdělil iDNES.cz mluvčí VZP Jiří Rod.

Náklady pojišťoven na léčbu pacientů jsou obrovské, ročně řádově stovky milionů korun. "Například úhrada léčby Fabryho choroby stojí zhruba pět milionů korun ročně," řekl Rod. Tyto diagnózy jsou podle něj velmi drahé, naštěstí jich ale není příliš mnoho.

Kromě zdraví trpí nemocní i nepříjetím

Rodiny nemocných se musí kromě prvotního šoku a strachu vyrovnat s mnoha dalšími problémy. Například pacienti s nejtěžší formou kožního onemocnění Epidermolysis bullosa, známé také jako nemoc motýlích křídel, musí používat speciální krytí na nejpostiženější části těla a mají zpravidla upravenou i stravu. V ČR žije asi 200 nemocných. (o jedné z pacientek čtete zde).

"První fáze je úplně nejtěžší. Rodiče se musí naučit dítě ošetřovat, zjistit, co mohou dělat, co ne. Maminka musí být hodně opatrná, zvyknout si na to, že dítě pořád brečí, všechno ho bolí," líčí Alice Salamonová, ředitelka sdružení DebRA ČR, které nemocným pomáhá. Lidem s touto diagnózou slouží i EB Centrum při Dětském kožním oddělení Pediatrické kliniky FN Brno. Je zde 19 specialistů různých odborností, počínaje dermatologem, přes nutričního terapeuta až po plastického chirurga. Projevy EB jsou viditelné hlavně na kůži, což bývá důvodem problémů se sociální integrací. Problematické může být přijetí ve školce či škole, na ulici se na nemocné lidé koukají "skrz prsty".

"Velkou komplikací jsou také finance. U závažnějších forem je částka, kterou rodiče musí doplácet, opravdu vysoká. Měsíčně za ošetrovací materiál zaplatí i dvacet tisíc, pojišťovna hradí jen část léčby," líčí Salamonová.

Evropský den vzácných onemocnění

Třetí Evropský den vzácných onemocnění připadá na 28. února. Více než 7 000 nemocí aktuálně postihuje až na 250 000 nemocných jen v zemích EU, pro které dosud neexistuje léčba. Evropský den vzácných onemocnění se obrací především k široké veřejnosti, mezi jeho cíle patří zvýšit povědomí o vzácných onemocněních a vyzdvihnout jejich důležitost jako priority ve zdravotnictví a přinést naději a informace pacientům trpícím vzácným onemocněním.