

# Problémem vzácných nemocí je včasné odhalení

ČTK, 27. 02. 2009

Praha - Často trvá roky, než se u člověka postiženého takzvanou vzácnou nemocí potvrdí diagnóza a může být léčen. To je ještě ta lepší varianta, protože u většiny z 8000 vzácných onemocnění léčba není. Nemoc se označuje jako vzácná, pokud postihuje méně než pět lidí z 10.000. V Česku

žije asi 5000 lidí se vzácnou nemocí, v Evropě 30 milionů. Čísla jsou vysoká, ale v některých diagnózách je i jen pár pacientů, a tak lékaři nemají s odhalením jejich nemoci zkušenost.

Anketa evropské platformy pro vzácné nemoci EURORDIS zjistila, že na správnou diagnózu čekal déle než 30 let každý čtvrtý pacient s Ehlers-Danlosovým syndromem, dědičnou poruchou tvorby kolagenu, která způsobuje nápadnou volnost a zranitelnost kloubů a kůže. Zpoždění diagnózy má za následek i to, že se rodí další děti se stejným postižením.

Zhruba 80 procent těchto nemocí má původ v genech, zbývající jsou zapříčiněna infekcí bakteriální či virovou, alergiemi nebo vlivy životního prostředí. Tři čtvrtiny vzácných nemocí postihují děti, třetina pacientů se nedožije pěti let.

Poznatzky evropské platformy potvrzuje příběh předsedkyně patientského sdružení META Kateřiny Uhlíkové. Trpí už 16 let Gaucherovou chorobou, což je dědičná porucha zpracování tuků. Tukové buňky se hromadí zejména ve slezině, u dětí také v nervovém systému. Uhlíkové hrozilo, že když nedostane vhodnou léčbu, přijde o slezinu. „V tu chvíli jsem si začala uvědomovat, co vše může následovat a jak výrazně to ovlivní můj život. V roce 1977 mi naštěstí pojišťovna léčbu uhradila,“ řekla Uhlíková.

Přednosta II. interní kliniky kardiologie a angiologie Všeobecné fakultní nemocnice profesor Aleš Linhart uvedl, že na klinice mají tři programy specializované na vzácná onemocnění. Nejstarší je program zaměřený na Fabryho chorobu - toto dědičné onemocnění se projevuje zvětšením srdce. Je obtížné nemoc odhalit, v průměru to trvá 12 let. Přitom Fabryho choroba, není-li správně léčena, výrazně zkracuje život. Pacienti umírají v průměru v 53 letech.

Náklady na léčbu vzácných onemocnění jsou vyšší než na léčbu jiných nemocí. Příčinou je řídkost onemocnění a omezený počet specializovaných zařízení. Problém je i s vývojem nových léků, farmaceutickým firmám se nevyplatí dávat peníze do výzkumu léků, které pak užívá jen několik lidí

Na problémy pacientů se vzácnou nemocí upozorní Den vzácných onemocnění, který připadá na tuto sobotu. Den byl poprvé vyhlášen 29. února 2008, zvoleno bylo vzácné a řídké datum, které se opakuje jen jednou za čtyři roky. V nepřestupných letech se posouvá na 28. únor.