

Vzácné choroby: běžný lékař je většinou nepozná

Irma Krylová, idnes.cz, 2. 12. 2008

Na světě se vyskytuje kolem šesti až osmi tisíc vzácných chorob. Spojuje je to, že jimi trpí hrstka lidí ve velké populaci. Největším problémem přitom bývá zjistit dostatečně rychle, o jakou nemoc vlastně jde. Například u Fabryho choroby trvá diagnóza průměrně dvanáct let.

O vzácném onemocnění v prostředí EU hovoříme, pokud jím trpí méně než pět nemocných na deset tisíc obyvatel. Vzácná onemocnění zahrnují asi z osmdesáti procent dědičné nemoci, které stále nejsou dostatečně prozkoumané. Lékař, který obvykle nepřichází se vzácnou chorobou do kontaktu, ji proto jen obtížně rozpozná. Od chvíle, kdy se projeví první příznaky, do doby, kdy některého lékaře napadne vzácné onemocnění, uplyne často velmi dlouhá doba. Většina lékařů se totiž s určitými druhy vzácné choroby setká výjimečně, často jen několikrát za život.

Mnozí ji mají a nevědí to

Jak zákeřná může taková nemoc být, dokazuje např. nervové onemocnění zvané Huntingtonova choroba, které postihuje v EU okolo osmi lidí ze sta tisíc. I když je člověk už od narození geneticky nositelem choroby, nemoc propuká až po třicátém či čtyřicátém roce. Bohužel do deseti až patnácti let od výskytu prvních příznaků pacient umírá. Choroba je zatím mimo dosah jakéhokoli léčení.

Některé z této skupiny chorob jsou sice léčitelné, ale většina z nich je trvalých a nevléčitelných. Velká část těchto chorob je tzv. monogenních, to znamená, že za stav nemoci je odpovědný pouze jeden gen. U řady chorob přitom vědci dosud neidentifikovali příslušný genom.

Pokud sečteme všechny vzácné choroby a všechny pacienty, došli bychom přibližně k tomu, že postihují šest procent světové populace. Podle oficiálních čísel trpí vzácnými chorobami v EU třicet milionů nemocných. Některé z chorob jsou navíc typické jen pro určitý region nebo etnikum. „Příkladem mohou být poruchy tvorby krevního barviva, hemoglobinu, které jsou u nás velice vzácné. Mnohem častěji jimi trpí lidé v zemích kolem Středozevního moře, nejvíce se ale vyskytují v Africe, kde postihují miliony osob,“ dodává Radim Brdička, profesor Ústavu hematologie a krevní transfuze. Zajímavé je, že dříve zmiňovaná Huntingtonova choroba má nejvyšší výskyt ve Venezuele a naopak se zcela vzácně objevuje v Africe či v Asii.

Odborníci se shodují na tom, že velkým problémem je diagnostika vzácných nemocí. „Když spočítáme na základě genotypů zachycených případů, kolik pacientů se vzácnou chorobou bychom v České republice měli mít diagnostikovaných, zjišťujeme, že ani zdaleka nejsou diagnostikováni všichni nemocní,“ vysvětluje Brdička. Věří ale, že se situace díky prudkému rozvoji molekulární biologie zlepší. Odborná vyšetření by totiž v budoucnu nemusela být tolik nákladná.

Pro léčbu vzácných onemocnění je důležité celoživotní vzděláváním lékařů v terénu. Lékaři by si také podle specialistů měli uchovat šestý smysl a brát v úvahu i výjimečné onemocnění. V pravou chvíli by pak měli pacienta poslat na správné specializované pracoviště.

Fabryho choroba

Pokud jste o Fabryho chorobě dosud neslyšeli, není divu: vyskytuje se s frekvencí 1:40 000 obyvatel. Jedná se o dědičné onemocnění, které se váže na chromozom X. Onemocnění se projevuje už od dětství, ale bohužel se většinou nepřijde na to, čím dítě trpí. Mezi první projevy patří palčivé bolesti dlaní, pálení chodidel, bolesti hlavy. Postupně

se u nemocných vyvíjí neschopnost potit se, tělo také nesnese fyzickou zátěž. Bolest může být tak velká, že dožene pacienta k sebevraždě. Nemocní jsou později ohroženi onemocněním srdce a mozkovými příhodami. Mezi třicátým a čtyřicátým pátým rokem selhávají obvykle pacientům ledviny. Není výrazně limitována jen kvalita, ale i délka života postižených. Velkým problémem je, že průměrná doba od začátků potíží do určení správné diagnózy dosahuje dvanácti let.

Jediným místem v republice, které poskytuje terapie těmto nemocným, je Centrum pro diagnostiku a léčbu Fabryho choroby při II. interní klinice kardiologie a anginologie I. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice. Díky centralizaci léčby Fabryho choroby na této klinice je možné shromažďovat data a zkoumat chorobu do hloubky. „U všech vzácných onemocnění je prvořadá centralizace. Abychom poznali celou škálu projevů nemoci, musíme vidět velmi mnoho nemocných pacientů. Navíc je nutné mít odborníky, kteří nemoc vídají pravidelně, mají s ní zkušenosti a vědí, co od choroby mohou očekávat. Při srovnání výsledků léčby Fabryho choroby se klinika řadí mezi nejlepší světová centra,“ popisuje Aleš Linhart, přednosta II. interní kliniky kardiologie a anginologie I. LF a VFN.