



Den vzácných onemocnění



28. února 2017 je Den vzácných onemocnění

Tisková zpráva

Výzkum nám dává naději

O vzácných onemocněních toho víme málo a měli bychom se snažit to změnit.

Medicínský výzkum mění životy pacientů – a u vzácných onemocnění to platí dvojnásob. Každá nově popsaná diagnóza totiž přináší naději. U tisíců nemocných dětí i dospělých v České republice zatím lékaři přesně neví, čím vlastně trpí. To s sebou přináší značné komplikace: není jasné, jak je možné je léčit, úředníci si neví rady s jejich zařazením do systému sociální péče, rodiče se bojí mít dalšího potomka, aby nebyl stejně postižený.

Narodí se dítě a něco není v pořádku. Jen nikdo neví, co. Má problémy se srdcem, vracejí se mu záněty průdušek, málo roste a intelektový vývoj se opožďuje. Rodiče s ním chodí od vyšetření k vyšetření a diagnóza stále chybí. Nemoc nemá jméno a není jasné, které příznaky způsobuje ona a které třeba jiné onemocnění. Jedinou nadějí je pro ně genetické vyšetření. „V posledních několika letech zaznamenal výzkum značný pokrok a dnes se celosvětově odhalují stovky nových nemocí ročně. Přesto zhruba u čtvrtiny pacientů, kteří k nám docházejí, diagnózu teprve hledáme,“ říká prof. MUDr. Milan Macek, DrSc. přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky ve Fakultní nemocnici v pražském v Motole a vedoucí Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění při tomto pracovišti.

Probádaných a léčitelných nemocí tedy díky úsilí lékařských genetiků a dalších profesí postupně přibývá, je to ale velmi zdoluhavý a namáhavý proces. „U vzácných genetických syndromů není onemocnění často ani popsáno a obtížně se hledá gen, který jej způsobuje. Vycházíme z klinických příznaků a snažíme se podle nich odhalit diagnózu, případně popsat novou, což u některých lidí trvá roky a u jiných se nám to zatím nepovedlo,“ podotýká MUDr. Markéta Havlovicová, zástupkyně přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky ve Fakultní nemocnici v pražském v Motole. Každý nový poznatek má však nesmírnou hodnotu: často je tím prvním, co medicína dokáže lidem se vzácným onemocněním nabídnout.

Při stanovení diagnózy si rodiče mnohdy velmi oddechnou. Konečně je jasné, čím jejich dítě trpí a co mohou do budoucna očekávat. Skončí jejich diagnostická „Odyssea“, kdy navštěvují různé odborníky, kteří si nevědí rady... Musejí se ovšem srovnávat s faktem, že u jejich dítěte nejde o problém, který přejde. Určení diagnózy má i praktické dopady z hlediska sociálního. „Před institucemi sociální péče je do chvíle, než je jasná diagnóza, těžké obhájit a vysvětlit omezení, která dítě má. Když jsou odborníci a rodiče schopni uvést jméno onemocnění, jeho příznaky, související odborná vyšetření, která je zapotřebí pravidelně absolvovat, očekávaný vývoj i možné další projevy, bývají jednání o příspěvcích mnohem jednodušší,“ vysvětluje paní primářka Havlovicová.

Rodičům se také často uleví psychicky i z jiného důvodu. Kladou si vinu za postižení svého dítěte, hledají chyby v tom, co dělali během těhotenství, třeba že žena jedla příliš toho, nebo málo onoho. Někdy je obviňují i lidé z jejich okolí, a to i ti nejbližší. Ve chvíli, kdy se potvrdí diagnóza a je jasné, že příčina nemoci je genetická, si všichni mohou jednoznačně ujasnit, že za nemoc svého dítěte nenesou žádnou vinu. Navíc se zjistí, jaké riziko vyplývá z onemocnění prvního dítěte pro jejich možné další potomky. „Řada z onemocnění, která vyšetříme, vznikají jako nová genetická mutace. Tím pádem ani otec ani matka tuto mutaci nenesou. Byla to zkrátka náhoda a při plánování dalšího potomka se nemusejí obávat zvýšeného genetického rizika,“ uvádí paní primářka.

Stanovení diagnózy je důležité z hlediska medicínského. I když drtivou většinu těchto nemocí zatím neumíme vyléčit, u pacienta s jasně určeným onemocněním je jasnější, na co se mají jednotliví specialisté zaměřit. „Řekneme jednotlivým specializovaným lékařům, co je třeba sledovat a jak postupovat. Například víme, že u některé diagnózy se časem mohou objevit problémy se záněty sluchového ústrojí, kterým lze v případě pravidelné prevence předcházet. U jiných syndromů zase nelze provádět běžné rentgenové snímky, protože by to nemocnému uškodilo, takže lékař často zvolí jiný způsob diagnostiky či léčby,“ dodává paní primářka.

[Klíčem ke zlepšení péče je centralizace](#)

Vzácná onemocnění jsou většinou velmi komplikovaná a vyžadují operativní spolupráci lékařů mnoha různých specializací. Přitom je zapotřebí, aby tito lékaři měli co nejvíce zkušeností s léčbou konkrétní diagnózy. Z definice je pacientů s jednotlivými diagnózami velmi málo, někde máme v naší zemi jenom 3-4 pacienty. Péče o tyto pacienty by proto měla být soustředěna do specializovaných center, která mají buďto vlastní zkušenosti, nebo spolupráci se zahraničím. „V Národním koordinačním centru pro vzácná onemocnění ve FN v Motole se snažíme pomáhat nasměrovat pacienty na konkrétní specialisty, kteří jim budou schopni pomoci. Přáli bychom si však, aby i u nás vznikla specializovaná centra podle jednotlivých oborů, např. centrum pro vzácná onemocnění plic, centrum pro vzácná neurologická onemocnění atd. Tento systém se formuje na úrovni Evropské unie (tzv. Evropské referenční sítě) a bylo by dobře, abychom ho měli i u nás v ČR,“ říká profesor Macek. „Uvědomujeme si, že centralizace péče znamená, že pacienti budou muset mnohdy dojíždět. Na druhou stranu jiné systémové řešení není, a i v zahraničí se za expertizou dojíždí“, říká pan profesor. Dnes je

těžké najít specialistu, který zrovna vaší diagnóze rozumí, pokud nemáte zrovna štěstí a nenarazíte na kliniku, která díky entuziasmu lékařů funguje *de facto* jako takové neoficiální centrum,“ říká Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO. „Jestli jednoho dne taková centra budeme mít, budou se lidé také snáze orientovat. O tom, že je někde specialista, který umí pomoci lidem s konkrétní vzácnou nemocí, se dnes dozvíte často od podobně nemocných pacientů pokud se třeba někde sdružují,“ doplňuje Anna Arellanesová.

[Konzultační mail: když se diagnóza nedaří](#)

Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) provozuje konzultační mail help@vzacna-onemocneni.cz. Sem se mohou obracet ve složitých případech lékaři i samotní pacienti. Smyslem této služby, kterou odborně zaštiťuje Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN v Motole, je nasměrovat pacienty na odpovídající specialisty, kteří jim budou schopni pomoci, říká Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO.

Vzácná onemocnění

Jako vzácná označujeme taková onemocnění, která se vyskytují v méně než pěti případech z 10 tisíc. Vzácnost onemocnění je pro pacienty handicapem. Většinou se jedná o málo známé a málo probádané nemoci. Vzácných diagnóz je popsáno mezi 6 a 8 tisíci. Každý rok je popsáno několik stovek nových diagnóz.

Účinná kauzální léčba je dostupná jen pro několik desítek z nich. Velkým problémem je stanovení správné diagnózy: lékaři se s těmito nemocemi setkávají jen málokdy a stanovení diagnózy může trvat roky. Tím se ovšem snižuje šance na efektivní využití dostupných způsobů léčby.

Den vzácných onemocnění

Den vzácných onemocnění se koná každoročně poslední únorový den. Smyslem této akce je ukázat široké veřejnosti i těm, kdo se podílejí na rozhodování o otázkách zdravotní a sociální péče, co vzácná onemocnění jsou a co znamenají pro život pacientů.

Tuto akci koordinuje na mezinárodní úrovni EURORDIS. V jednotlivých zemích se na ní podílejí jednotlivá pacientská sdružení i jejich národní asociace.

První Den vzácných onemocnění se konal v roce 2008. Od té doby se konalo více než tisíc akcí v 80 zemích celého světa.

Letošní Den vzácných onemocnění poukazuje na potřebu výzkumu v oblasti vzácných onemocnění, proto bylo vybráno společné motto: Výzkum nám dává naději.

Vzacni.cz – příběhy ze života

S neznalostí vzácných onemocnění se často pojí nepochopení okolí, nezájem, obavy. Mezi lidmi vznikají bariéry, a ty je třeba odštíňovat. Web vzacni.cz připomíná vzácná onemocnění jedno po druhém. Jednotliví lidé vyprávějí, co pro ně život se vzácným onemocněním

znamená, jak jej zvládají a co jim pomáhá. U každého příspěvku je i odborný text o nemoci a odkazy na další zdroje informací, pro pacienty, lékaře i veřejnost.

O ČAVO

ČAVO sdružuje organizace pacientů se vzácnými onemocněními i jednotlivé pacienty, zastupuje a prosazuje jejich zájmy a usiluje o zvyšování povědomí o specifické problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli státních i mezinárodních institucí a u laické veřejnosti. Na mezinárodní úrovni je přidruženým členem EURORDIS, evropské asociace sdružující 695 organizací pacientů z 63 zemí a pokrývající přibližně 4000 onemocnění.

EURORDIS – Evropská organizace pro vzácná onemocnění

European Organisation for Rare Diseases je evropská organizace, která sdružuje patientské organizace i jednotlivce angažující se v oblasti vzácných onemocnění. Vznikla z iniciativy pacientů a jejím posláním je zlepšovat kvalitu života všech lidí se vzácným onemocněním žijících v Evropě. EURORDIS sdružuje 695 organizací pacientů se vzácným onemocněním ze 63 zemí světa a pokrývá více než 4000 jednotlivých diagnóz. Je tak hlasem 30 milionů pacientů, kteří po celé Evropě žijí se vzácnými onemocněními.



Den vzácných onemocnění

www.rarediseaseday.org



www.vzacna-onemocneni.cz



www.facebook.com/CAVO.vzacna.onemocneni



www.eurordis.org

orphanet

www.orphanet.cz