

Vzácných chorob jsou tisíce

VIKTOR KOŽICH
lékařský genetik



Vzácné nemoci jsou velmi rozmanité, mohou postihovat různé orgány, mají různorodé příznaky a objevit se mohou v jakémkoliv věku. Jediným jejich společným rysem je nízká frekvence, tedy méně než jeden pacient na 2000 obyvatel. Přesný počet vzácných onemocnění není znám, ale odhaduje se, že jich existuje kolem šesti až osmi tisíc. Je ale velmi pravděpodobné, že je jich ve skutečnosti více, a přes pokroky v současném vědeckém poznání vidíme jen onu pověstnou špičku ledovce. Spolu s rozšiřováním našich znalostí a diagnostických možností budeme jistě objevovat i další vzácná onemocnění.

Dalším typickým rysem vzácných onemocnění je to, že jsou většinou obtížně rozpoznatelná.

OČIMA LÉKAŘE

Některá z nich sice mají nápadné příznaky a diagnóza se stanoví rychle, velká většina se ale projevuje příznaky neodlišitelnými od běžných nemocí. Tyto choroby mohou snadno praktickému lékaři i specialistovi uniknout, protože se během profesní kariéry setká jen s několika málo takovými pacienty, a není v jeho sílách, aby je sám bez specializovaného odborného zázemí dokázal rozpoznat.

Měl by ale být schopen rozpoznat, že u pacienta v jeho péči se objevily příznaky, které si neumí vysvětlit, a předat jej na specializované pracoviště. Je velmi důležité, aby se pacienti se vzácnými onemocněními dostali tam, kde je umí správně diagnostikovat a také jim nabídnout odpovídající terapii, pokud existuje.

Významný krok učinila Evropská unie. Po mnoha letech náročných příprav nyní vzniká celoevropská síť specializovaných pracovišť pro vzácná onemocnění (European Reference Networks), která dodá péči o tyto pacienty nový rozměr. Cílem je vytvořit z existujících pracovišť celoevropské sítě pro přibližně 20 různých skupin vzácných nemocí a zajistit tak univerzální dostupnost péče v EU.

Vedle posilování specializovaných pracovišť se úspěšně rozvíjí také koncept sdílené péče, v němž specializované centrum řídí celkově péči o pacienta, ale část péče se ve spolupráci s dalšími lékaři odehrává přímo v místě bydliště, aby nemusel neustále cestovat na velké vzdálenosti.

Autor je přednosta Ústavu dědičných metabolických poruch Všeobecné fakultní nemocnice v Praze

Vzácní nemocní mezi námi

Těmto onemocněním se říká vzácná. Jenže je jich tolik druhů, že jen v Česku žije asi 600 až 800 tisíc lidí, kteří jimi trpí. Na správnou diagnózu čekají i několik let a někteří ji stále nemají. Pomoci jim mohou i pacientské organizace.

LUDMILA HAMPLOVÁ

Zdravotní problémy na nich mohou být vidět na první pohled, ale stejně tak mohou být úplně nenápadní a nikdo by nepoznal, že bojují se závažnou chorobou. Řeč je pacientech, kteří trpí vzácnými onemocněními. Současná medicína zná asi 6 až 8 tisíc různých raritních chorob, ale pravděpodobně jich existuje ještě více.

I když se navzájem liší ve svých projevech, mají něco společného. Vyskytují se vzácně, u méně než 5 lidí z 10 tisíc, a právě proto je velmi obtížná jejich diagnostika. Často trvá i několik let, než se nemocní konečně dozvědí správnou diagnózu. Mezitím jsou léčeni špatně, nebo dokonce vůbec.

Málo znalostí

„O vzácných onemocněních se většinou málo ví, málokdo je umí rozpoznávat a léčit. A na naproti většinu z nich není lék. Přitom jde o onemocnění vážná, kte-

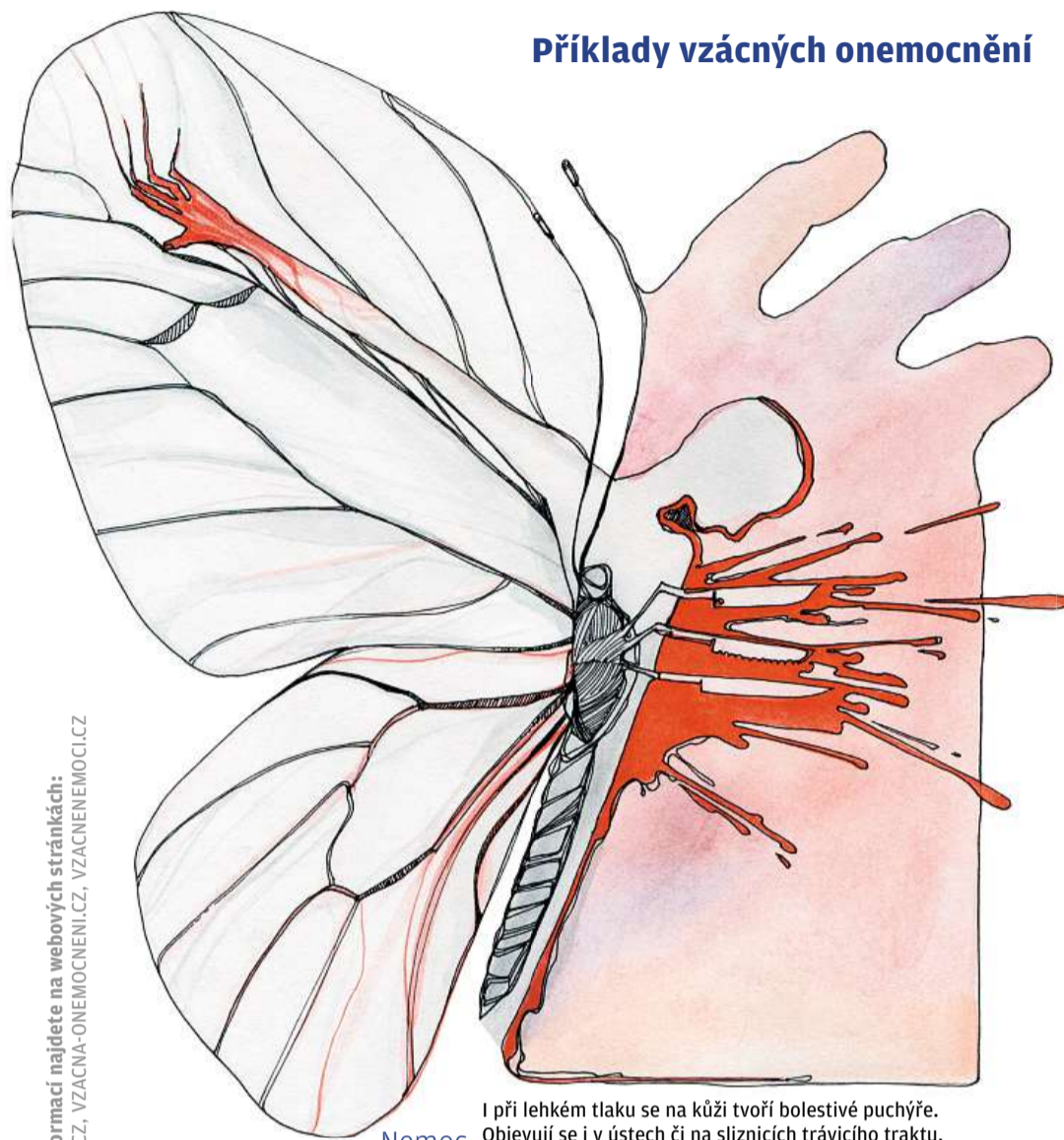
O vzácných onemocněních se většinou málo ví, málokdo je umí rozpoznávat a léčit. Jde přitom o choroby velmi vážné.



rá výrazně postihují kvalitu i délku života,“ vysvětluje Anna Arellanesová, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění. Ta sdružuje pacientské organizace, které se věnují nemocným se vzácnými chorobami a jejich blízkým a také se zaměřuje na zvyšování povědomí o těchto onemocněních.

Podle ní by veřejnost měla hlavně vědět, že vzácná onemocnění existují a mezi námi žijí lidé, kteří jimi trpí. „Nejrůznější postižení a omezení, která se s těmito chorobami pojí, by neměla vzbuzovat strach ani vyvolávat opovržení, jak se to často s neznámými věcmi děje,“ dodává.

Právě asociace pro vzácná onemocnění provádí výzkum zaměřený



Příklady vzácných onemocnění

Více informací najdete na webových stránkách: VZACNA-ONEMOCNENI.CZ, VZACNEMOCNICZ

„Nemoc motýlích křídel“ (Epidermolysis bullosa)

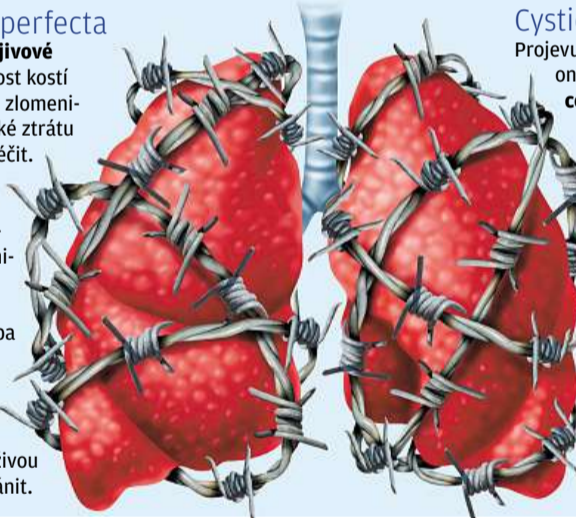
I při lehkém tlaku se na kůži tvoří bolestivé puchýře. Objevují se i v ústech či na sliznicích trávicího traktu. Nemocní nemohou vykonávat ani nejběžnější úkony, jako třeba otevřít lahev s vodou. Geneticky podmíněnou chorobu nelze vyléčit, ale dá se zvýšit kvalita života nemocných.

Osteogenesis imperfecta

Dědičné onemocnění pojivové tkáně, způsobuje křehkost kostí vedoucí k mnohočetným zlomeninám, lomivost zubů a také ztrátu sluchu. Nemoc nelze vyléčit.

Fenylketonurie

Porucha enzymu zodpovědného za přeměnu aminokyseliny fenylalaninu na jinou aminokyselinu tyrozín. Neléčená choroba vede ke hromadění fenylalaninu v krvi a následně k poškození mozku a velmi nízké inteligenci. Speciální výživou je možné postižení zabránit.



Cystická fibróza

Projevuje se chronickým onemocněním dýchacích cest, ve kterých se tvoří hustého hlenu, a nedostatečnou funkcí slinivky, nemocný nedokáže správně trávit potravu a získávat z ní živiny. Nemoc nelze vyléčit, je ale možné ovlivnit její projev. Díky novorozeneckému screeningu je možné včas zachytit nemocné děti.

ý na znalosti veřejnosti o těchto chorobách. Ukazuje se, že většina dotázaných lidí předpokládá, že nemocných je velmi málo. A neuvědomuje si, že ačkoliv jednou konkrétní vzácnou nemocí trpí desítky, maximálně stovky lidí v Česku, celkem všechny tyto choroby postihují zhruba 600 až 800 tisíc Čechů a to rozhodně není zanedbatelný počet. Podle údajů Evropské pacientské organizace pro vzácná onemocnění (EURORDIS) žije v Evropě více než 30 milionů osob se vzácnými onemocněními, kteří jsou často „neviditelní“. Přitom nejsou jen čísla

ve zdravotnických statistikách, ale konkrétními lidmi s konkrétními životními osudy.

Dlouhá cesta k diagnóze

Ne náhodou bývají vzácná onemocnění v angličtině někdy označována jako „orphan diseases“, tedy „nemoci sirotci“, které bývají přehlíženy. Jednoduše na ně nikdo nepomyslí, a tak tyto nemocní často prochází diagnostickým martyriem, které může trvat i několik let. Během dlouhé doby tak zažívají pocity bezradnosti, zklamání a nejistoty. Náročná situace dopadá i na jejich blízké.

„Vzhledem ke klinické pestrosti, velkému počtu nemocí a poměrně nízkému výskytu každé jednotlivé vzácné nemoci v populaci nemívají praktičtí lékaři a často ani odborníci různých specializací znalosti o příslušné chorobě. Pacient velmi často putuje zdravotnickým systémem od odborníka k odborníkovi a diagnóza vzácné choroby se typicky stanoví až s několikaletým odstupem od začátku klinických problémů,“ vysvětluje profesor Viktor Kožich, přednosta Ústavu dědičných metabolických poruch Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. lé-

kařské fakulty Univerzity Karlovy. Právě toto superkonziliární pracoviště je jedním z těch, kam se sjíždí pacienti z celé republiky, a stejně tak se na něj mohou obracet lékaři, kteří chtějí konzultovat stav svých pacientů.

Během let, kdy nemocní čekají, než se konečně dozvědí správnou diagnózu, jsou léčeni špatně, nebo dokonce vůbec a jejich stav se zhoršuje. Nevědí, co se s nimi děje, co je čeká ani co by jim mohlo pomoci. Spolu s tím klesá i kvalita jejich života. V případě chybných nebo pozdních diagnóz vzácných onemocnění bohužel dochází k nevratnému poškození zdraví.

S tím, jak nemoc postupuje, ubývají možnosti využití dostupné léčby. Ta je sice k dispozici jen pro zlomek nemocných, ale i u chorob, které nelze vyléčit, je možné brzdit jejich postup a účinně ulevovat od příznaků. A proto je tak důležité, aby byli pacienti se vzácnými onemocněními včas a správně diagnostikováni.

Nejste sami

V případě, že se u dospělého nebo u dítěte objeví nějaké dlouhodobé a neobvyklé příznaky nemoci a stav nemocného se při standardní terapii nezlepší, potíže trvají déle než obvykle nebo se vracejí, je namístě myslet na vzácné onemocnění. Ošetřující lékař by pak měl předat pacienta do některého ze specializovaných center nebo kontaktovat Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění, které funguje v rámci Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice Motol v Praze a zprostředkuje kontakt na příslušné specialisty. Přítomnost neobvyklých příznaků sama o sobě ještě neznamená, že člověk skutečně trpí některým ze vzácných onemocnění, ale měla by být důvodem k zahájení podrobnějšího medicínského „pátrání“.

O informace a pomoc v náročné situaci mohou lékaři i sami pacienti požádat i na konzultačním e-mailu Help@vzacna-onemocneni.cz. Za tímto online projektem stojí právě Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění a Česká asociace pro vzácná onemocnění. Více informací o těchto chorobách a také o tom, jaké to je, s nimi žít, nabízí také webový projekt Vzacni.cz. Ten představuje příběhy osob s různými vzácnými diagnózami a také informace o jednotlivých chorobách spolu s odkazy na pacientské organizace a další zdroje informací.

„Nedokážeme sice pomoci v medicíně, ale máme zkušenosti se životem se vzácnou nemocí a dokážeme se orientovat ve zdravotním systému. Každý, koho se týká problematika vzácných onemocnění, by měl vědět, že existuje pomoc a on nemusí zůstat sám,“ uzavírá Arellanesová.

Autorka je spolupracovnice redakce

Události týdne ve vědě a zdravotnictví

1 Cigaretám se v rozvojových zemích daří

■ Afrika a Asie zůstávají klíčovými trhy pro tabákový průmysl a zcela minimální snaha o ochranu nekuřáků se projevuje také v Latinské Americe, konstatoval v úvodníku světový lékařský časopis Lancet. Trapné tanečky kolem zákona o kouření v ČR nehodnotil.



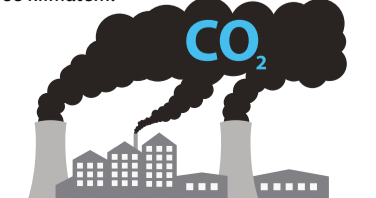
2 Trvanlivější umělé klouby

■ Průměrná životnost umělých náhrad kolenního nebo kyčelního kloubu v Evropě je jen něco přes deset let. Měl by zlepšit objev vědců z Ústavu makromolekulární chemie Akademie věd ČR, kteří upravili způsob, jak používaný materiál chemicky stabilizovat a zpevnit ozařováním gama paprsky.



3 Za čtvrtinu úmrtí může životní prostředí

■ Podle Programu OSN pro životní prostředí (UNEP) 12,6 milionu úmrtí ve světě ročně (23% z celkového počtu) zavání znečištěný vzduch, dále nedostatek čisté vody a chybějící kanalizace, vystavení průmyslovým chemikáliím a přírodní katastrofy způsobené měnícím se klimatem.



4 Čeští chemici hledají výbušninu

■ Vědci z Vysoké školy chemicko-technologické v Praze připravují pro NATO levný přístroj na detekci výbušnin, v němž si plyny unikající z výbušnin vyměňují elektrony se senzorem. Na vývoji se podílí i Univerzita obrany ČR, Jerevanská státní univerzita a Arménský národní kriminalistický ústav.

5 Testy indického raketoplánu

■ Raketoplán schopný vynést do vesmíru družice vyvíjí Indie. Při poslední zkoušce vystoupal do výšky 65 km a bezpečně přistál. Dnes už vyřazené americké raketoplány létaly obvykle k Mezinárodní vesmírné stanici do výšky asi 400 km, nejdále se dostaly 620 km od Země.



Zdroj: ČTK, JT