



Den vzácných onemocnění



28. února 2014 je Den vzácných onemocnění

Tisková zpráva České asociace pro vzácná onemocnění

V Praze dne 28. února 2014

Společně za lepší péči

Na konci února si každoročně připomínáme celosvětový Den vzácných onemocnění. Jeho existence poukazuje na skutečnost, že mnozí lidé žijí s neobvyklými a málo probádanými závažnými nemocemi. Tito pacienti obtížně hledají adekvátní péči, mnozí z nich ani neznají svou přesnou diagnózu. Většinu z nich dnešní medicína nedokáže vyléčit, ale to neznamená, že nedokáže účinně pomoci. Taková účinná pomoc se však neobejde bez spolupráce mezi specialisty z různých oborů a mnohdy i různých zemí. Také vzájemná spolupráce mezi pacienty je v těchto případech více než potřebná, a pokud má být efektivní, rovněž se nemůže omezit na jedinou diagnózu nebo jedinou zemi. Proto je hlavním tématem letošního Dne vzácných onemocnění právě spolupráce.

Některé nemoci postihují jen nízký počet pacientů. „Tito pacienti i jejich lékaři se ocitají ve specifické situaci a čelí problémům, které u nemocí s běžným výskytem nemívají velký význam,“ říká Anna Arellanesová, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO), a upřesňuje: „Častým problémem je pozdní či chybné diagnostikování nemoci, nedostatek odborných i laických informací o onemocnění, neexistující léčba, problémy na úrovni sociálního zabezpečení.“

Sdružení pomáhají pacientům v každodenním životě

Pro pacienty je podstatná možnost spolupracovat, předávat si informace o léčbě i praktických aspektech života s nemocí. To se děje především skrze neziskové organizace – patientská sdružení. Ta jsou většinou zaměřena na určitou diagnózu nebo skupinu diagnóz. Tyto organizace postupně hromadí znalosti a zkušenosti ze života s nemocí, jak ho vnímají pacienti, a jsou pak schopny účinně pomáhat svým členům. Často vytvářejí informační materiály týkající se léčby, zprostředkovávají sociální poradenství, organizují společné akce. Některé z nich jsou

Vzácná onemocnění

Pokud postihuje méně než 5 pacientů na 10 tisíc obyvatel, označujeme onemocnění jako „vzácné“.

Vzácných onemocnění je velké množství, odhady uvádějí více než 8 tisíc.

Celkový počet pacientů se vzácným onemocněním v Evropě a Severní Americe se odhaduje na 60 milionů.

schopny pomáhat i materiálně, například zapůjčováním zdravotních pomůcek. V oblasti vzácných onemocnění je častá také mezinárodní spolupráce sdružení, nebo rovnou společné mezinárodní sítě věnované konkrétní diagnóze, které umožňují spojit úsilí dostatečně velkého množství lidí.

Kde to jde, musíme hledat řešení společně

Vedle působení patientských sdružení v rámci jednotlivých diagnóz se rozvíjí také spolupráce napříč celou kategorií vzácných onemocnění, a to jak na úrovni národní, tak nadnárodní. „V rámci České asociace pro vzácná onemocnění se snažíme řešit problémy, které se týkají všech pacientů se vzácnými onemocněními společně a v delším horizontu. Usilujeme také o koordinaci se zahraničními partnery v rámci Evropské organizace pro vzácná onemocnění Eurordis,“ vysvětluje předsedkyně ČAVO. „Nyní jde mimo jiné o to, aby se rozvíjela síť specializovaných center, v nichž se tito pacienti léčí, a aby začalo fungovat jejich

mezinárodní propojení skrze Evropské referenční sítě. Další významnou kapitolou je zlepšování diagnostiky,“ doplňuje Anna Arellanesová. Velké množství pacientů se vzácným onemocněním je totiž diagnostikováno opožděně a možnosti léčby se tak omezují.

Tento problém vychází z povahy vzácných onemocnění – lékaři se s nimi setkávají jen zřídka a dobře je zná jen úzký okruh specialistů. Zásadní roli tak hrají nástroje, které umožňují informace o těchto nemocech a jejich klinických projevech zprostředkovávat mezi lékaře. Mezi ně patří dlouhodobě budovaný referenční portál Orphanet, který obsahuje odborné i laické informace o přibližně 6500 diagnózách – na fungování této databáze spolupracují odborníci ze 40 zemí světa. Na úrovni České republiky aktuálně vzniká linka pomoci, kam se mohou obracet lékaři pro konzultace ve věci vzácných onemocnění.

„Jedním z klíčových nástrojů diagnostiky je také novorozenecký screening,“ říká Markéta Lhotáková, místopředsedkyně Národního sdružení PKU, organizace, která sdružuje pacienty s fenylketonurií. „Na příkladu fenylketonurie, první nemoci zařazené do screeningů, je vidět, jak zásadním přínosem je včasná diagnóza pro život pacientů,“ doplňuje. Neléčená fenylketonurie vede během

krátké doby k poškození nervové soustavy a mentální retardaci dítěte. Zavedení screeningů počet takto postižených zásadně omezilo. „Považujeme za velmi důležité, aby se screening nadále rozvíjel. Jednak aby se vyvíjely přesnější diagnostické metody, které umožní zachycovat i mírnější nebo neobvyklé formy nemocí aktuálně zařazených do screeningů, a jednak aby se vedle současných třinácti onemocnění začaly plošně vyhledávat i další diagnózy,“ vysvětluje Markéta Lhotáková a doplňuje: „Chápeme, že jde o složitý proces, který se může zdravým lidem jevit jako zbytečná obtíž, zásah do soukromí nebo strašení v případě falešně pozitivních nálezů, jenže ročně se tak podaří diagnostikovat asi 100 dětí s různými metabolickými poruchami, které mohou hned zahájit léčbu, bez níž by došlo k nenávratnému poškození zdraví, nebo i úmrtí dítěte.“

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 patientská sdružení i jejich národní asociace.

První Den vzácných onemocnění se konal v roce 2008. Od té doby se konalo více než tisíc akcí v 70 zemích světa.

Organizace péče: koncentrace znalostí a kapacit na mezinárodní úrovni

Mnohá ze vzácných onemocnění nejsou dodnes dostatečně probádána, chybějí rozsáhlé zkušenosti s léčbou, které jsou běžné u rozšířených nemocí. Jedním ze způsobů, jak tento nedostatek překonávat, je koncentrace péče do omezeného počtu pracovišť tak, aby bylo možné efektivně využívat potřebné kapacity expertů z různých oborů a zároveň hromadit zkušenosti z průběhu léčby, které umožní další zlepšování péče. Taková specializovaná centra mohou dále spolupracovat s obdobnými institucemi v zahraničí formou sdílení informací a zkušeností. Právě standardizace systému specializovaných center zjednodušuje jejich další spolupráci. Důležitým krokem v tomto směru je zavedení Evropských referenčních sítí i českého Koordinačního centra pro vzácná onemocnění. Díky mezinárodní spolupráci je možné také využívat tzv. přeshraniční péči. V některých případech je totiž efektivnější vyhledat zdravotní péči pro pacienta ve specializovaných centrech v zahraničí.

Mezinárodní spolupráce na politické úrovni

Rozvoj centrové péče a vytváření center pro jednotlivé diagnózy v rámci ČR je mimo jiné předmětem Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění. Tento dokument, přijatý vládou v roce 2012, rozpracovává zdravotnickou politiku pro celou oblast vzácných onemocnění. Obdobné programové dokumenty vytváří většina evropských zemí. Spolupráce na úrovni státní správy a politiky umožňuje koordinaci zdravotních politik a sdílení efektivních řešení v oblasti organizace zdravotní péče pro pacienty se vzácnými onemocněními.

Společně za lepší péči

Oblast vzácných onemocnění je rozsáhlá a různorodá – jde o velké množství pacientů rozdrobené do malých skupinek podle jednotlivých diagnóz. Týká se to zdravotnictví, ale i sociálních služeb. Důležitou cestou ke zlepšování služeb pro takto nemocné pacienty je vyhledávání a rozvoj spolupráce na všech úrovních, mezi pacienty, poskytovateli zdravotních a sociálních služeb, lékaři, výzkumníky i veřejnými činiteli.

Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO)

ČAVO sdružuje v současné době 29 organizací s celkovým počtem cca 2000 pacientů se vzácnými onemocněními. Členy ČAVO jsou dále jednotliví pacienti, pro které v rámci jejich diagnózy neexistuje organizace.

ČAVO zastupuje a prosazuje jejich zájmy a posiluje povědomí o specifické problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli státních i mezinárodních institucí i u laické veřejnosti. Vydává Zpravodaj ČAVO a aktuální informace zveřejňuje na svých webových stránkách www.vzacna-onemocneni.cz.

ČAVO je členem Mezioborové pracovní skupiny pro vzácná onemocnění při Ministerstvu zdravotnictví ČR, jejichž setkání se pravidelně účastní. ČAVO je přidruženým členem EURORDIS, evropské organizace pacientů se vzácnými onemocněními. Zástupci ČAVO jsou v kontaktu s Koalicí národních asociací při EURORDIS, s EUCERD (Evropským výborem expertů na vzácná onemocnění) a spolupracují s portálem Orphanet (www.orpha.net), který je zaměřen na problematiku vzácných 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 více než 600 organizací pacientů se vzácným onemocněním z více než 50 zemí světa a pokrývá více než 4000 jednotlivých diagnóz. Je tak hlasem 30 milionů pacientů, kteří po celé Evropě žijí se vzácnými onemocněními. EURORDIS koordinuje aktivity spojené se Dnem vzácných onemocnění na evropské úrovni.



Den vzácných onemocnění

www.rarediseaseday.org



česká
asociace
pro vzácná
onemocnění

www.vzacna-onemocneni.cz



www.facebook.com/CAVO.vzacna.onemocneni



EURORDIS
Rare Diseases Europe

www.eurordis.org

orphanet

www.orphanet.cz