



Den vzácných onemocnění



## 29. února 2016 je Den vzácných onemocnění

Tisková zpráva

### Správná diagnóza může lidem se vzácným onemocněním zachránit život

Na světě jsou tisíce málo známých nemocí, kterými trpí jen hrstka pacientů. Často nedostávají správnou léčbu, protože se jejich lékaři s jejich chorobou nikdy neseťkali a oni sami často nevědí, že jí mohou trpět. I na to 29. února upozorňuje letošní Den vzácných onemocnění s heslem: *Připojte se k nám, chceme být slyšet.*

Žije-li v okrese jediný pacient s danou nemocí, není divu, že praktický lékař jeho onemocnění nerozezná, případně jej odešle k nesprávnému specialistovi. Přitom pokud se dostanou k vyškoleným odborníkům, může jim to podstatně zlepšit kvalitu života, nebo jim to dokonce zachránit život. „Prvním krokem k úspěšné diagnóze je na vzácná onemocnění vůbec pomyslet,“ říká prof. Milan Macek, přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky ve FN Motol, který se vzácným onemocněním věnuje.

### Konzultační mail pomáhá ve složitých případech

I proto je důležité, aby pacient s dlouhodobými zdravotními problémy, které se nedaří zvládnout, věděl, že by jeho problém mohl být způsoben některou vzácnou nemocí. „Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) provozuje konzultační mail [help@vzacna-onemocneni.cz](mailto:help@vzacna-onemocneni.cz), kam se mohou lékaři s pacienty obracet ve složitých případech,“ upozorňuje René Břečtan, místopředseda ČAVO. Help linku odborně zaštiťuje Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění v Motole, jehož cílem je nasměrovat pacienty na ty správné lékaře.

### Vzácná onemocnění by měla být léčena ve specializovaných centrech

Pro některá vzácná onemocnění už existují specializovaná centra: například pro cystickou fibrózu, nemoc motýlích křídel, dědičné metabolické vady či onkologická vzácná onemocnění. ČAVO usiluje o to, aby se síť center rozšířila tak, aby pro každou vzácnou diagnózu (skupinu 20 až 30 obdobných nemocí) existovalo specializované pracoviště. Existence těchto center je

zapotřebí i z hlediska spolupráce v Evropské unii: propojují se totiž do sítí, která sdílejí jak odborné zkušenosti, tak v případě potřeby i léčebné kapacity.

## Příběhy lidí se vzácnými onemocněními na webu [vzacni.cz](http://vzacni.cz)

S neznalostí vzácných onemocnění se často pojí nepochopení okolí, nezájem, obavy, čímž se vytváří mezi lidmi bariéry. „Chceme, aby takových bariér bylo co nejméně. Na webu [vzacni.cz](http://vzacni.cz) připomínáme vzácné nemoci jednu po druhé. Ukazujeme nemoci, jaké jsou. Ptáme se lidí, co pro ně život se vzácným onemocněním znamená, jak jej zvládají a co jim pomáhá. Ke každému onemocnění vyhledáváme další informace v odborné literatuře i odkazy na další zdroje dostupné na webu,“ říká předsedkyně ČAVO Anna Arellanesová.

## 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 více než 6 tisíc, ale 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.

## 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 pacientské 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.



[www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)



[www.vzacna-onemocneni.cz](http://www.vzacna-onemocneni.cz)



[www.facebook.com/CAVO.vzacna.onemocneni](https://www.facebook.com/CAVO.vzacna.onemocneni)



[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

orphanet

[www.orphanet.cz](http://www.orphanet.cz)