

## Vzácná onemocnění: ke správné diagnóze potřebujeme dojít včas

Určit správnou diagnózu nebývá u vzácných onemocnění jednoduché a mnohdy k tomu dochází opožděně. Situace je složitá. Vzácných onemocnění je více než 6 tisíc, zkušenosti s nimi jsou kvůli nízkým prevalencím jen omezené. Navíc jsou jejich příznaky často nespecifické.

Opožděné stanovení diagnózy však může mít pro pacienty velmi vážné zdravotní důsledky. S tím, jak nemoc postupuje, také ubývají možnosti využití dostupné léčby. Bezvýsledné putování od vyšetření k vyšetření pacienty zatěžuje rovněž psychicky – nevědí, co se s nimi děje, co je čeká, co by jim mohlo pomoci.

[Help@vzacna-onemocneni.cz](mailto:Help@vzacna-onemocneni.cz)

Je tedy třeba pracovat na postupném zlepšování situace. Proto zřídila Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) ve spolupráci s Národním Koordinačním centrem pro vzácná onemocnění při Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty UK a FN Motol konzultační mail [help@vzacna-onemocneni.cz](mailto:help@vzacna-onemocneni.cz), kam se se svými dotazy mohou obracet jak lékaři, tak i rodiče nebo pacienti samotní.

### Kdy bychom měli pomýšlet na vzácné onemocnění?

Stručná odpověď zní: v případě dlouhodobých a neobjasněných příznaků u pacienta. Informační materiály, které vznik konzultačního a informačního mailu doprovázejí, jdou dále a upozorňují na jejich nejčastější příznaky vzácných onemocnění. Informační materiály jsou určeny především pro praktické lékaře, kteří jsou místem prvního kontaktu a právě oni orientují pacienty v dalším postupu.

### Kontakty

Mgr. Hana Čapková - koordinátorka

Bělohorská 19 Praha 6 169 00

[cavo@vzacna-onemocneni.cz](mailto:cavo@vzacna-onemocneni.cz)

### Užitečné odkazy

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

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



[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

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

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

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