



Den vzácných onemocnění

28. únor 2013 – Zrušme hranice pro vzácná onemocnění



tisková zpráva

České asociace pro vzácná onemocnění

Praha 28. 2. 2013

Poslední den v únoru se koná již šestý celosvětový **Den vzácných onemocnění**, který chce upozornit na izolaci a nelehkou situaci lidí bojujících s málo známými a ve svých projevech často zvláštními onemocněními. Každá z těchto nemocí postihuje nejvýše 1 člověka ze 2000, celkem je těchto nemocí evidováno asi 8000. Na naprostou většinu z nich dosud neexistuje léčba.

„Lidé se vzácným onemocněním často netrpí jen vlastní nemocí, ale také nepochopením svého okolí,“ vysvětluje Anna Arellanesová, místopředsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění. „Často řadu let marně usilují o stanovení správné diagnózy, zatímco se příznaky jejich nemoci zhoršují. Ani po nalezení diagnózy nemusí být vyhráno, protože na většinu vzácných onemocnění neexistuje lék. Považuji za velmi důležité, aby se lidé se vzácným onemocněním setkávali, sdružovali, předávali si zkušenosti a pomáhali si.“

Nízký počet pacientů a potřeba vysoce specializované péče přímo volá po zrušení pomyslných i skutečných hranic a po rozvoji mezinárodní spolupráce na odborné i laické úrovni.

EURORDIS, evropská asociace pro vzácná onemocnění, sdružuje patientské organizace v celé Evropě, aby nedošlo k izolaci nemocných lidí a omezení možnosti včasné a správné diagnózy, vhodné léčby a následné péče. Mezinárodní pojetí výzkumu, diagnostiky a léčby vzácných onemocnění umožní mnohem lépe pracovat s informacemi a poskytovat odbornou lékařskou pomoc těm, kterým se jí zatím nedostává.

„Vzácná onemocnění jsou nesourodou skupinou převážně geneticky podmíněných chorob. Mnohé z nich je těžké vůbec rozpoznat. Pokud vůbec máme k dispozici vhodnou léčbu, což zdaleka není pravidlem, ani ta většinou není jednoduchá,“ uvádí prof. Milan Macek, přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol. *„Jestliže chceme mít šanci na zlepšení diagnostiky a léčby pacientů se vzácným onemocněním, musíme uvažovat v mezinárodním měřítku, aktivně se podílet na vytvoření sítě odborníků i patientských organizací a sdílet relevantní informace a zkušenosti. A nezapomeňme prosím, že adekvátní péči potřebují i ti, pro které léčba zatím neexistuje. Tím spíše, že projevy jejich nemoci se často postupně zhoršují,“* zdůraznil prof. Macek.

V České republice zastupuje zájmy pacientů se vzácným onemocněním Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO), která v současné době sdružuje 28 patientských organizací s celkovým počtem cca 1200 členů. ČAVO vytváří společný program založený na zjištěných prioritách členských organizací a snaží se pomáhat i dalším pacientům v oblasti vzácných onemocnění.

Vzácná onemocnění potřebují mezinárodní spolupráci

Tématem letošního Dne vzácných onemocnění se stala mezinárodní spolupráce jako cesta ke zlepšování péče o pacienty. Jde například o sdílení výsledků výzkumu i jeho společné financování v rámci International Rare Disease Research Consortium – IRDiRC. V rámci této iniciativy by měla být do roku 2020 vyvinuta léčba pro 200 dalších vzácných onemocnění a diagnostika pro většinu z nich.

Spolupráce specializovaných center a směrnice o přeshraniční péči

Zlepšováním přístupu k diagnóze a péči se zabývá i evropská směrnice o přeshraniční zdravotní péči. Mimo jiné hovoří o vzniku Evropských referenčních sítí. Cílem tohoto návrhu je propojovat existující poskytovatele zdravotní péče tak, aby byly schopni sdílet své znalosti a zkušenosti s léčbou především (ale nejen) vzácných onemocnění. Tím by mělo dojít k efektivnějšímu využívání finančních zdrojů i kapacit expertů a zároveň ke zlepšení péče. Smyslem tohoto opatření je také podpořit spolupráci v oblasti výzkumu, vzdělávání, prevence a diagnostiky. Směrnice o přeshraniční péči zdůrazňuje možnost pacientů, pro které není léčba v rámci členského státu k dispozici, cestovat za péčí do dalších členských států.

Koordinace zdravotní politiky

Mezinárodní spolupráce a sdílení osvědčených konceptů je účinné i v oblasti sociální a zdravotní politiky – postupy, které se osvědčily v jedné zemi, by měly být inspirací pro ostatní. Prostředkem, jak dosáhnout lepší koordinace v rámci Evropy, je spolupráce na naplňování jednotlivých národních plánů pro vzácná onemocnění. Tento dokument byl na úrovni ČR schválen vládou v loňském roce a v průběhu tohoto a následujícího roku by měl být postupně naplňován.

Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2012 až 2014

Dne 29. srpna 2012 schválila vláda ČR Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2012 až 2014, jehož obsah připravila Meziresortní a mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění při MZ ČR. Jde o programový dokument, který určuje, jakým způsobem by se měla rozvíjet péče v oblasti vzácných onemocnění. Zabývá se především včasnou diagnostikou a dostupností léčby, pravidly centralizace péče, zlepšováním vzdělanosti a informovanosti a klasifikací nemocí.

Kontakt pro média

Bc. Jan Typlt
mob.: 774 135 551
e-mail: jtyplt@emcgroup.cz

Kontakt na Českou asociaci pro vzácná onemocnění

Bc. Anna Arellanesová
místopředsedkyně ČAVO
mob.: 604 241 922
e-mail: arellanesova@vzacna-onemocneni.cz

Česká asociace pro vzácná onemocnění
Kudrnova 22/95
150 06 Praha 5
mob.: 774 151 290
e-mail: cavo@vzacna-onemocneni.cz

DALŠÍ INFORMACE

Vzácná onemocnění

Vzácná onemocnění představují velkou zátěž nejen pro pacienty samotné, ale také pro jejich blízké. Mnoho pacientů se vzácným onemocněním umírá již v raném dětství. Třetina se nedožije ani pěti let, další umírají v mládí. Mnozí další přežívají, ale není pro ně léčba. Žijí se svým omezením, musejí se smířit s výhledem na kratší život, často trvalé obtíže a bolest. Přesto se nedá říci, že by situace byla zcela beznadějná. Na několik desítek těchto onemocnění již léky existují a další postupně vznikají.

Osm z deseti vzácných onemocnění má genetické příčiny. Jiná mohou být spuštěna infekcí, vystavením se alergenům, chemikáliím či určitému druhu záření, podstatou jiných vzácných onemocnění jsou degenerativní změny. Může jít také o kombinaci více faktorů (genetických i vnějších), patří sem i vzácné typy rakoviny. Pravá příčina vzniku velké části těchto nemocí však stále zůstává zahalena tajemstvím.

Česká asociace pro vzácná onemocnění

Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) sdružuje organizace pacientů se vzácnými onemocněními i jednotlivé pacienty, 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 Meziresortní a mezioborové pracovní skupiny pro vzácná onemocnění při Ministerstvu zdravotnictví ČR, jejíž setkání se pravidelně účastní. Na mezinárodní úrovni je přidruženým členem EURORDIS, evropské asociace sdružující organizace pacientů trpících vzácnými onemocněními. Zástupci ČAVO spolupracují s Koalicí národních asociací při EURORDIS, s EUCERD (Evropským výborem expertů na vzácná onemocnění) i portálem Orphanet (www.orpha.net), který je zaměřen na problematiku vzácných onemocnění.

EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases) je evropská asociace patientských organizací i jednotlivců angažujících 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 500 organizací pro vzácná onemocnění ve 46 zemích a pokrývá více než 4000 nemocí. Reprezentuje tak na 30 milionů pacientů, kteří po celé Evropě trpí vzácnými onemocněními. EURORDIS koordinuje aktivity spojené se Dnem vzácných onemocnění na evropské úrovni.

Užitečné odkazy

www.vzacna-onemocneni.cz

www.orpha.net

www.vzacnenemoci.cz

www.eurordis.org

www.rarediseaseday.org