

Včasná diagnostika vzácných onemocnění

Vzácných onemocnění je více jak 6 000. Týkají se přibližně 5 % populace, ale přesto „nikdo z nás není chráněn statistikou“.

Kdy bychom měli pomýšlet na některé ze vzácných onemocnění?

V případě dlouhodobých a neobjasněných příznaků u dětí, které:

- dlouhodobě a bez zjevné příčiny neprosívají na váze, mají poruchu růstu nebo jsou často nemocné;
- mají zpomalený či zastávající se psychomotorický vývoj (například opožděný vývoj lezení, vzpřimování, chůze nebo porucha vývoje řeči a porozumění);
- netypicky vnímají okolní svět, nenavazují oční kontakt, nereagují na úsměv nebo mají sklon k stereotypnímu chování;
- mají svalovou slabost, nadměrnou únavu nebo fyzicky nestačí svým vrstevníkům;
- se pohybují netypicky vzhledem k věku nebo mají svalové záškuby či opakované křeče;
- mají opakující se respirační infekty s netypickým průběhem;
- mají nápadně křehkou a snadno zranitelnou kůži připomínající motýlí křídla nebo naopak hrubou a šupící se kůži nebo se u nich v průběhu dětství objevují na kůži různě zbarvená ložiska;
- trpí poruchou vývoje zubů, vlasů nebo nehtů;
- mají zvláštní vzhled obličeje s hrubými rysy (například výrazně vpáčený kořen nosu, nápadně vystouplé nadočnicové oblouky nebo nepoměr mezi velikostí hlavy a těla);
- mají pot, moč nebo stolicí netypické barvy nebo zápachu (pokud ji rodiče zaznamenají).

**Příliš mnoho vyšetření dítě stresuje.
Shromážděte si nejprve co nejvíce informací.**

Bližší informace o vzácných onemocněních najdete na: www.vzacnenemoci.cz,
www.vzacna-onemocneni.cz, www.orpha.net

Pro pediatry i rodiče je k dispozici informační a konzultační e-mail:
help@vzacna-onemocneni.cz

Odborný garant projektu:

Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění
Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařské fakulty UK a FN Motol

