

# Včasná diagnostika vzácných onemocnění

Vzácná onemocnění se z genetického hlediska týkají přibližně 5 % populace, přibližně 20 % vzácných onemocnění je získaných v průběhu života a často se projeví až v dospělosti. Přesto „nikdo z nás není chráněn statistikou“.

## Kdy bychom měli pomýšlet na vzácné onemocnění?

V případě dlouhodobých a neobjasněných příznaků u pacienta.

## Zde uvádíme nejčastější příznaky:

- opakované infekce a mykózy nereagující na léčbu, pneumonie, záněty středouší;
- dlouhodobé bolesti svalů, kostí a kloubů nejasného původu, rozvoj svalové slabosti, bolesti zad, křeče;
- zvýšená a běžnými příčinami nevysvětlitelná únava, rychlé změny psychiky;
- rychle progredující poruchy sensitivity, zraku, sluchu nebo čichu, epileptický záchvat;
- zhoršení intelektu nebo kognitivních funkcí začínající před 50. rokem života;
- puchýře v místě působení tlaku, pigmentové skvrny, poruchy růstu nehtů a vlasů, nehojící se skvrny, papuly a uzly s hladkým povrchem nebo s šupinami, fialově zbarvené hřbety rukou a nártů, puchýře na kůži a sliznici dutiny ústní, ložiska tuhé kůže, nehojící se vředy jinde než na bérkách;
- nevysvětlitelné laboratorní změny: hypoglykémie, hyperamonémie, hypo- a hyperurikémie, laktátová acidóza, abnormální zápach či barva moči nebo krystalurie, bílkovina v moči;
- nechutenství, váhový úbytek, dyspeptické syndromy, průjemy, flushe;
- neobjasněné poruchy vědomí (zmatenost, dezorientace, agresivita, ale i bezvědomí), při délce trvání v hodinách až desítkách hodin, zvláště při horečnatém stavu nebo v souvislosti s příjmem potravy;
- dlouhodobě nevysvětlené nárazové epizody horečky s bolestmi kloubů, svalů, břicha, hrudníku, hlavy, kožní vyrážkou a s přítomností bílkoviny v moči;
- anemie, zvětšení srdce, trombózy, vše běžnými diagnostickými postupy neobjasněné;
- chronický chrapot, hemoptýza, halitóza (zápach z úst);
- progredující dušnost, neobjasněný kašel;
- snížená výkonnost, námahová dušnost, synkopa (bezvědomí), bolest na hrudi, bušení srdce, otoky dolních končetin, náhlá srdeční smrt v rodinné anamnéze;
- hemoptýza, krvácení do trávicího, urogenitálního traktu;
- hmatné rezistence, zvětšené lymfatické uzliny;
- otoky, nechutenství, žízeň, pachut' v ústech, svědění, únava, hypertenze, abnormální vzhled a zápach moči.

Většina těchto příznaků je přítomna i u často se vyskytujících onemocnění. Nicméně pokud se při standardní terapii onemocnění nelepší, jeho projevy jsou protrahované či recidivují, měli bychom pomýšlet na vzácné onemocnění a pacienta odeslat do specializovaného centra či kontaktovat **Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění**, které zprostředkuje kontakt na příslušné specialisty dle signálních příznaků pacienta.

**Využijte informační / konzultační e-mail:**

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

**Blíže informace o vzácných onemocněních najdete na:**

[www.vzacnenemoci.cz](http://www.vzacnenemoci.cz), [www.vzacna-onemocneni.cz](http://www.vzacna-onemocneni.cz), [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

**Odborný garant projektu:**

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

