

**V** NAPŘÍČ CELOU MEDICÍNOU EXISTUJE SKUPINA ONEMOCNĚNÍ, JEJICHŽ VÝSKYT JE MÁLO ČASTÝ, V CELÉM KOMPLEXU VŠAK PŘESTAVUJÍ POMĚRNĚ ZNAČNÝ POČET PACIENTŮ. PŘESTOŽE JEJICH DIAGNOSTIKA I LÉČBA SPADÁJÍ DO NEJRŮZNĚJŠÍCH OBORŮ, SPOJUJE JE PRÁVĚ NÍZKÁ ČETNOST VÝSKYTU. FAKULTNÍ NEMOCNICE V MOTOLE JE OPTIMÁLNĚ PERSONÁLNĚ A TECHNICKY VYBAVENA K TOMU, ABY TĚTO SKUPINĚ ONEMOCNĚNÍ POSKYTLA TU NEJLEPŠÍ MULTIDISCIPLINÁRNÍ DIAGNOSTIKU A PÉČI.

## ZÁČNÁ ONEMOCNĚNÍ



Zmnoha hledisek je vhodnější tyto nemoci – nazývané také jako „vzácná (sirotčí) onemocnění“ – pojímat jako celek. Aby bylo možno se problematikou zabývat komplexně, bylo třeba vytvořit zázemí pro výzkum, vzdělávání a řešení nejrůznějších otázek nejen medicínských, ale také legislativních a sociálních. V dubnu tohoto roku ustanovilo Ministerstvo zdravotnictví ČR Fakultní nemocnici v Motole jako Národní koordinační centrum pro pacienty se vzácným onemocněním. Požádali jsme prof. **MUDr. Milana Macka jr., Dr.Sc.**, přednostu Ústavu biologie a lékařské genetiky a **MUDr. Kateřinu Kubáčkovou** z Radioterapeuticko-onkologického oddělení, aby nám problematiku vzácných onemocnění přiblížili. Spektrum otázek je velice širo-

ké, předkládáme z něj jen několik bodů, které jsou podstatné pro pochopení problematiky, s níž se mnoho lékařů nejrůznějších specializací setkává pouze zřídka.

### CO JSOU VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Toto označení je dáno četností výskytu nemoci do 5 případů na 10 000 obyvatel. Diagnóz je ovšem velice mnoho, jejich počet se pohybuje mezi 6000 - 8000 onemocněními. Odhaduje se že v ČR některým ze vzácných onemocnění trpí asi 20 000 osob. Základní problematiku těchto klinických jednotek lze shrnout do „4P“ – pomyslet (v terénní praxi), poznat (diagnostikovat), pomoci (správně léčit) a profinancovat (léčbu), protože se jedná o chronická a progresivní onemocnění.

### PROČ JE PROBLÉM „POMYSLET“

Přesné počty nejsou známy ani na úrovni Evropské unie. Hlavním důvodem je nevhodná klasifikace vzácných nemocí v současné Mezinárodní klasifikaci nemocí (MKN 10). Ta obsahuje pouze zlomek známých vzácných chorob (cca 200 klinických jednotek), rovněž struktura existujících nemocí je neznatelná. Dalším důvodem je nezna-

lost problematiky ve zdravotnickém terénu, která vede k tomu, že správná diagnóza příslušné vzácné nemoci nemusí být u pacienta stanovena vůbec, nebo s velkým zpožděním se všemi negativními dopady. Významným krokem pro zlepšení komunikace o problematice vzácných nemocí na národní i celoevropské úrovni je Orphanet, webový portál, který soustřeďuje informace od lékařů a zdravotnických zařízení. V současné době jsou v něm obsaženy informace o cca 5000 nemocech. Zároveň tento webový portál na národní (orphanet.cz) i evropské (orpha.net) úrovni umožňuje vyhledání pracovišť a specialistů, zabývajících se konkrétními diagnózami, a informuje o novinkách farmaceutických i výzkumných. Důležitým krokem pak bude nová verze Mezinárodní klasifikace nemocí. Odborníci Orphanetu se podílejí také na revizi stávající MKN. Platnost MKN 11 se předpokládá nejdříve v roce 2015, protože revize stávající klasifikace je velmi náročná a dlouhodobý proces.

### PROČ JE PROBLÉM POZNAT?

Ojedinelý výskyt vzácných nemocí znamená, že praktičtí lékaři se s řa-

dou z nich setkají třeba jednou za život, někdy vůbec. Stanovování diagnóz je velmi obtížné, pacienti často procházejí dlouhou řadou vyšetření, která nevedou k uspokojivému výsledku. Velmi důležitou roli hraje novorozenecký screening, který se u nás dnes provádí na 13 nemocí, u nichž je při včasné diagnóze perspektiva na úspěšné léčení nebo zpomalení průběhu choro-

mocnění. Pacientům je třeba nabídnout také službu centrálního informačního systému, který je naměřuje na specializované zdravotnické týmy. Důležitost Národního koordinačního centra pro pacienty se vzácným onemocněním při Ústavu biologie a lékařské genetiky je v tomto směru neoddiskutovatelná a role Fakultní nemocnice v Motole zásadní.

### SPOLUPRÁCE S PACIENTSKÝMI SDRUŽENÍMI

Léčba mnoha vzácných nemocí je finančně velmi náročná a kromě léčby hrazené pojišťovnou vyžaduje i další například rehabilitační pomůcky, které pojišťovny plně nebo vůbec nehradí. Pacientská sdružení pro různé diagnózy zde hrají nezastupitelnou roli. Osamoceně často



### ROLE KOORDINAČNÍHO CENTRA

Centrum ovšem sehrává roli i na poli vzdělávání lékařů. Některé diagnózy mají své jednoznačné příznaky, které však mohou být zaměněny s některou běžnou chorobou. Proto je důležité, aby zejména praktičtí dětské lékaři při podezření na vzácnou chorobu odkazovali pacienty ihned na specializované vyšetření – vždy je lepší diagnózu vyloučit, než ji zanedbat. Léčba pacientů pak probíhá podle příslušných specializací a expertíz multidisciplinárních týmů, jako je například v případě cystické fibrózy, dětské onkologie, neurologie, endokrinologie apod. při jednotlivých pracovištích Fakultní nemocnice v Motole. Systém diagnostiky a péče o vzácná onemocnění zde probíhá již několik desetiletí de facto a Národním akčním plánem byl pouze „překlopen“ do podoby de iure.

nejsou schopni vytvářet dostatečné povědomí o své problematice, shánět finanční prostředky, lobovat na různých úrovních, nevyvíjejí regulátory a politiky, za vývoj a uvádění na trh léků na vzácné nemoci. V letošním roce vznikla Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO), jejímiž členy je již přes dvacet různých pacientských sdružení a organizací. Smysl této asociace je zřejmý – snaha napomoci řešení všech výše zmíněných problémů (finančních, sociálních, otázek kolem dostupnosti a úhrady léků a léčby) se mnohem lépe prosazuje v jednotném nasazení celé ČAVO. I to je důkaz, že vzácná onemocnění je třeba řešit jako komplexní problematiku, přestože je spojuje jediné – četnost výskytu. Řešení problematiky menší skupiny pacientů s méně často se vyskytujícími chorobami představuje zároveň model jak přistupovat k mnohem častěji se vyskytujícím onemocněním (www.vzacnaonemocneni.cz).