

Je těžké se rozhodovat o léčbě, když neznáte diagnózu

29. dubna si připomínáme Den nediagnostikovaných

Den nediagnostikovaných se koná každý rok 29. dubna. V tento den si připomínáme osudy lidí žijících s nemocemi, které jsou tak vzácné, že nejsou ani popsány. Přitom se jedná o závažné, někdy život ohrožující stavy. Rodiny čelí velké nejistotě ohledně zdravotního stavu i možného vývoje nemoci, často je ovšem provází i nepochopení okolí a ocitají se v těžkém společenském postavení.

Příčiny, proč zůstávají někteří lidé bez diagnózy po dlouhé roky nebo po celý život, vysvětluje primářka MUDr. Markéta Havlovicová, zástupkyně přednosty Ústavu biologie a lékařské genetiky ve Fakultní nemocnici v Motole a odborná poradkyně ČAVO:

„Existují tři hlavní důvody, proč některá genetická onemocnění zůstávají nediagnostikovaná. Buď jde o „nejvzácnější ze vzácných“, tedy afekce, které nebyly dosud pozorovány, a proto nejsou ani testovány. Může jít také o známou nemoc, která však má u konkrétního pacienta neobvyklé příznaky, a proto na ni ani nevznikne podezření, a tedy se ani netestuje. Případně může jít o nález genetického defektu, u kterého není jasný jeho klinický význam, a nelze proto s konečnou platností říci, že jde o příčinu obtíží daného pacienta.“

„V našem ústavu se snažíme maximálně pomáhat stanovit diagnózu u dosud nediagnostikovaných pacientů. Spolupracujeme na tom s kolegy u nás i v zahraničí, ať už v rámci Evropských referenčních sítí nebo jednotlivých projektů jako je Solve RD a nyní i ERDERA,“ doplňuje primářka Havlovicová.

Život s nediagnostikovaným onemocněním staví pacienty a jejich rodiny před množstvím komplikací. Tou první je velká nejistota. Rodiny nevědí, co mohou očekávat, pokud jde o příznaky, vývoj onemocnění nebo možnosti léčby. Chybí jim informace o jejich onemocnění a musejí se spoléhat na obecné poznatky o příznacích nebo stavech, které se ale nemusí týkat právě jejich nemoci.

Pro rodiny může být těžké získat odpovídající lékařskou péči nebo léčbu, a to i ve zdánlivě banálních věcech, jako je stomatologie nebo léčba běžných respiračních onemocnění. Lékaři nemusí vědět, jak léčit pacienta, nebo si nemusí být vědomi možných komplikací onemocnění.

Nezanedbatelná je také finanční zátěž, kterou tato onemocnění přinášejí. Péče může vyžadovat mnoho hodin každý den, a to vede obvykle k tomu, že rodič se musí vzdát práce, aby mohl svému dítěti péči dlouhodobě poskytovat.

Život s nediagnostikovaným genetickým onemocněním může pro rodinu znamenat také sociální izolaci, ať už z důvodu náročné péče a omezené možnosti setkávat se s ostatními, tak kvůli nepochopení a odsuzování, které nediagnostikovaná onemocnění provázejí. Přináší velkou nejistotu, strach, finanční problémy, sociální izolaci i vztahové problémy v rodině.

Náročná péče a stres spojený s životem s nediagnostikovaným onemocněním se také může podepsat na celkovém fungování rodiny. Mohou vznikat nedorozumění kvůli odlišným představám o příčině nebo léčbě onemocnění. Sourozenci nemocných se mohou cítit zanedbávání, pokud pacient vyžaduje velkou pozornost a péči.

„Lékařská věda je ovšem na ultra-vzácná a nediagnostikovaná onemocnění mnohdy krátká. Jenže v životě nejde jen o léčbu. Naši situaci potřebujeme také co nejlépe zvládnout i my, rodiče

nediagnostikovaných dětí. Naše děti potřebují velkou podporu a my jim ji potřebujeme dávat a dávat ji co nejlépe. Právě proto jsme v ČAVO vytvořili platformu pro ultra-vzácné a nediodagnostikované, kde se snažíme sdílet spolu zkušenosti a hledáme způsoby, jak si vzájemně pomáhat. A jsme velice rádi, že nás v našem úsilí podporují i lékaři," říká Petra Suchá, členka ČAVO a předsedkyně spolku Metoděj, která se podílí na činnosti platformy ČAVO pro ultra-vzácné pacienty.

"O nediodagnostikovaných potřebujeme vědět více, ať už je naše postavení ve společnosti jakékoli. Zásadní roli hrají lékaři a vědci, kteří se této oblasti věnují, vnímají potřeby pacientů a snaží se jim v rámci možností současné medicíny pomáhat. Myslím však, že bychom my všichni měli vědět o tom, že existují lidé, kteří sice žádnou diagnózu nemají, ale mohou být velmi nemocní. Především tak mnoha nedorozuměním, konfliktům a izolaci lidí, kteří s těmito nemocemi žijí," uzavírá Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO.

"Pokud jde o diagnózu, zůstává naše dcera bohužel nediodagnostikovaná. Její stav se přitom horší, je stále potřeba o něčem rozhodovat, stanovit další postup v léčbě. Někdy se snažíme vybrat to, co představuje menší zlo, jindy je to jen hádání z křišťálové koule, které by nebylo pro žádného rodiče příjemné," říká v příběhu na stránkách vzacni.cz paní Suchá ve článku na webu vzacni.cz

<https://vzacni.cz/nevidime-vzacnou-nemoc-ale-vzacny-zivot/>

O vzácných onemocněních

Jako vzácné označujeme taková onemocnění, která se vyskytují v méně než pěti případech z 10 tisíc obyvatel. Vzácnost onemocnění je pro pacienty handicapem. Většinou se jedná o málo známé a málo probádané nemoci, u kterých proto je nedostatečná diagnostika a léčba. Vzácných diagnóz je známo šest až osm tisíc. Každý rok je popsáno několik stovek nových diagnóz.

Účinná kauzální léčba je dostupná jen pro 6 % vzácných diagnóz. Velkým problémem je také stanovení správné diagnózy: lékaři se s těmito nemocemi setkávají jen málokdy a stanovení diagnózy může trvat roky. Tím se ovšem snižuje šance na efektivní využití dostupných způsobů léčby.

Česká asociace pro vzácná onemocnění

ČAVO sdružuje pět desítek organizací pacientů se vzácnými onemocněními i jednotlivé pacienty. Zastupuje a prosazuje jejich zájmy a usiluje o zvyšování povědomí o problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli státních i mezinárodních institucí a u laické veřejnosti. Na mezinárodní úrovni je členem EURORDIS.

Platforma ČAVO pro ultra-vzácné a nediodagnostikované

Lidé, kteří s ultra-vzácnými genetickými onemocněními žijí, mají mnoho společného, i když se jejich diagnózy výrazně liší. Platforma vytváří prostor pro jejich setkávání a spolupráci. Jejím cílem je nacházet způsoby, jak si vzájemně pomáhat v komplikované situaci.

Konzultační email: když se diagnóza vzácného onemocnění nedaří

Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) provozuje konzultační mail help@vzacna-onemocneni.cz. Sem se mohou obracet ve složitých případech lékaři i samotní pacienti. Smyslem této služby je nasměrovat pacienty na odpovídající odborníky, kteří jim budou schopni pomoci.



Kontakt pro média

Anna Arellanesová, arellanesova@vzacna-onemocneni.cz

René Břečťan, brectan@vzacna-onemocneni.cz