

## Ke dni vzácných onemocnění 2014

### Pro většinu z nás jsou vzácná onemocnění velkou neznámou

Vzácná onemocnění jsou velmi různorodou skupinou chorob, které se jednotlivě v populaci vyskytují zřídka. Celkový počet pacientů však není zanedbatelný – v České republice trpí některou ze vzácných chorob přibližně 20 000 pacientů. Všeobecná informovanost ohledně této skupiny nemocí je přitom velmi nízká. Jak ukázal průzkum agentury STEM/MARK pro Asociaci inovativního farmaceutického průmyslu (AIFP), 60 % Čechů žádná vzácná onemocnění nezná, nebo si je plete s jinými chorobami – nejčastěji s AIDS nebo roztroušenou sklerózou.

„Průzkum ukazuje, že informovanost veřejnosti o vzácných onemocněních je v ČR obdobně nízká jako jinde v Evropě. Je zapotřebí, aby se povědomí veřejnosti zvyšovalo a lidé lépe chápali, v čem jsou vzácná onemocnění specifická,“ vysvětluje prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc., přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a vedoucí Národního koordinačního centra pro pacienty se vzácnými onemocněními při tomto pracovišti ve Fakultní nemocnici v Praze, Motole.

### Pět procent populace

Za vzácné onemocnění se v Evropě považuje takové, jehož výskyt je v populaci menší než jedna osoba z 2 000. Do této skupiny přitom spadá celkem asi 8 000 chorob, kterými trpí na 245 tisíc Evropanů. „Přičemž 5 % naší populace má celoživotní riziko, že se některé vzácné onemocnění u nich projeví,“ říká prof. Macek. Nedostatečné povědomí mezi laickou a odbornou veřejností, velký počet jednotlivých vzácných onemocnění v kombinaci s malým počtem pacientů znesnadňuje jejich diagnostiku. „Díky neznalosti jsoučasné příznaky vzácných onemocnění nerozpoznány nebo dokonce i bagatelizovány laickou i odbornou veřejností. V tomto ohledu není tedy jistě potřeba zdůrazňovat, jak důležité je podpořit povědomí o těchto onemocněních pro jejich časnou diagnostiku a neprodlené zahájení specializované péče,“ uvedl prof. Macek.

### Vzácná onemocnění jsou nám spíše cizí

40 % respondentů průzkumu STEM/MARK deklarovalo, že některá vzácná onemocnění znají. „Těší nás, že lidé vůbec vnímají existenci kategorie vzácných onemocnění. Že to není jen téma komunity odborníků, kteří se takovými problémy zabývají. Onemocnění jsou sice vzácná, ale neměli bychom na ně zapomínat,“ doplňuje Bc. Anna Arellanesová, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO).

Znalost vzácných onemocnění však naráží na časté omyly. „Ne všichni respondenti totiž dokázali vzácná onemocnění správně určit. Mezi chorobami, které respondenti označili mylně za vzácné, byly nejčastěji AIDS, roztroušená skleróza nebo syfilis,“ doplňuje Jakub Dvořáček, výkonný ředitel AIFP. Mnoho z nás přitom také netuší, že by ve svém okolí měli někoho, kdo trpí vzácnou nemocí. Pouze 16 % respondentů se již setkalo s někým, kdo trpěl vzácnou chorobou – téměř polovina (43 %) všech dotázaných si tím ale nebyla jista.

### Léčebná naděje pro pacienty

Největší překážkou v léčbě vzácných chorob je jejich obrovská rozmanitost a nízký počet jednotlivých případů. „Dle provedeného výzkumu společnosti STEM/MARK je 80 % dotazovaných správně přesvědčeno, že vývoj léků na vzácná onemocnění je složitý právě díky malému počtu pacientů,“ komentuje Jakub Dvořáček. Většina vzácných chorob postihuje novorozence, což také znesnadňuje proces léčení a zvyšuje riziko závažného průběhu choroby.

Dobrou zprávou pro všechny pacienty, kteří bojují se vzácným onemocněním je počet vyvíjených nových léků. „V současné době vědci z laboratoří inovativního farmaceutického průmyslu pracují na 452 léčích na desítky vzácných onemocnění,“ doplňuje závěrem Jakub Dvořáček.

*Převzato: portál Helpnet, Markéta Kolanová*