Den vzácných onemocnění

EURORDIS
Rare Diseases Europe

česká asociace pro vzácná onemocnění

National Coordination Centre for Rare Diseases - FN MOTOL

norway grants

29. února 2016 je Den vzácných onemocnění

Tisková zpráva

Správná diagnóza může lidem se vzácným onemocněním zachránit život

Na světě jsou tisíce málo známých nemocí, kterými trpí jen hrstka pacientů. Často nedostávají správnou léčbu, protože se jejich lékař s jejich chorobou nikdy nesetkal a oni sami často nevědí, že jí mohou trpět. I na to 29. února upozorňuje letošní Den vzácných onemocnění s heslem: Připojte se k nám, chceme být slyšet.

Žije-li v okrese jediný pacient s danou nemocí, není divu, že praktický lékař jeho onemocnění nerozezná, případně jej odešle k nesprávnému specialistovi. Přitom pokud se dostanou k vyškoleným odborníkům, může jim to podstatně zlepšit kvalitu života, nebo jim to dokonce zachrání život. „Prvním krokem k úspěšné diagnóze je na vzácná onemocnění vůbec pomyslet," říká prof. Milan Macek, přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky ve FN Motol, který se vzácným onemocněním věnuje.

Konzultační mail pomáhá ve složitých případech

I proto je důležité, aby pacient s dlouhodobými zdravotními problémy, které se nedaří zvládnout, věděl, že by jeho problém mohl být způsoben některou vzácnou nemocí. „Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) provozuje konzultační mail help@vzacna-onemocneni.cz, kam se mohou lékaři s pacienty obracet ve složitých případech," upozorňuje René Břečťan, místopředseda ČAVO. Help linku odborně zaštiťuje Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění v Motole, jehož cílem je nasměrovat pacienty na ty správné lékaře.

Vzácná onemocnění by měla být léčena ve specializovaných centrech

Pro některá vzácná onemocnění už existují specializovaná centra: například pro cystickou fibrózu, nemoc motýlích křídel, dědičné metabolické vady či onkologická vzácná onemocnění. ČAVO usiluje o to, aby se síť center rozšířila tak, aby pro každou vzácnou diagnózu (skupinu 20

až 30 obdobných nemocí) existovalo specializované pracoviště. Existence těchto center je zapotřebí i z hlediska spolupráce v Evropské unii: propojují se totiž do sítí, která sdílejí jak odborné zkušenosti, tak v případě potřeby i léčebné kapacity.

Příběhy lidí se vzácnými onemocněními na webu vzacni.cz

S neznalostí vzácných onemocnění se často pojí nepochopení okolí, nezájem, obavy, čímž se vytváří mezi lidmi bariéry. „Chceme, aby takových bariér bylo co nejméně. Na webu vzacni.cz připomínáme vzácné nemoci jednu po druhé. Ukazujeme nemoci, jaké jsou. Ptáme se lidí, co pro ně život se vzácným onemocněním znamená, jak jej zvládají a co jim pomáhá. Ke každému onemocnění vyhledáváme další informace v odborné literatuře i odkazy na další zdroje dostupné na webu," říká předsedkyně ČAVO Anna Arellanesová.

Vzácná onemocnění

Jako vzácná označujeme taková onemocnění, která se vyskytují v méně než pěti případech z 10 tisíc. Vzácnost onemocnění je pro pacienty handicapem. Většinou se jedná o málo známé a málo probádané nemoci. Vzácných diagnóz je popsáno více než 6 tisíc, ale účinná kauzální léčba je dostupná jen pro několik desítek z nich. Velkým problémem je 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.

Den vzácných onemocnění

Den vzácných onemocnění se koná každoročně poslední únorový den. Smyslem této akce je ukázat široké veřejnosti i těm, kdo se podílejí na rozhodování o otázkách zdravotní a sociální péče, co vzácná onemocnění jsou a co znamenají pro život pacientů.

Tuto akci koordinuje na mezinárodní úrovni EURORDIS. V jednotlivých zemích se na ní podílejí jednotlivá pacientská sdružení i jejich národní asociace.

První Den vzácných onemocnění se konal v roce 2008. Od té doby se konalo více než tisíc akcí v 80 zemích celého světa.

O ČAVO

ČAVO sdružuje organizace pacientů se vzácnými onemocněními i jednotlivé pacienty, zastupuje a prosazuje jejich zájmy a usiluje o zvyšování povědomí o specifické problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli státních i mezinárodních institucí a u laické veřejnosti. Na mezinárodní úrovni je přidruženým členem EURORDIS, evropské asociace sdružující 695 organizací pacientů z 63 zemí a pokrývající přibližně 4000 onemocnění.

EURORDIS – Evropská organizace pro vzácná onemocnění

European Organisation for Rare Diseases je evropská organizace, která sdružuje pacientské organizace i jednotlivce angažující se v oblasti vzácných onemocnění. Vznikla z iniciativy

pacientů a jejím posláním je zlepšovat kvalitu života všech lidí se vzácným onemocněním žijících v Evropě. EURORDIS sdružuje 695 organizací pacientů se vzácným onemocněním ze 63 zemí světa a pokrývá více než 4000 jednotlivých diagnóz. Je tak hlasem 30 milionů pacientů, kteří po celé Evropě žijí se vzácnými onemocněními.

www.rarediseaseday.org

www.vzacna-onemocneni.cz

www.facebook.com/CAVO.vzacna.onemocneni

www.eurordis.org

www.orphanet.cz