



Vzácná onemocnění většinou nejdou vyléčit, specializovaná multidisciplinární péče v centrech však pacientům velmi pomáhá

Tisková zpráva České asociace pro vzácná onemocnění při příležitosti Dne vzácných onemocnění 29. února 2024

Vzácná onemocnění stavějí lidi do složitých situací. Dlouhá cesta ke správné diagnóze, nedostatečná informovanost o jednotlivých nemocech, náročné vyhledávání specializované péče, neodpovídající nastavení sociální podpory, nepochopení okolí.

“Usilujeme o to, aby se zdravotnictví i sociální oblast postupně měnily, a aby se jejich možnosti přibližovaly potřebám lidí se vzácnými onemocněními i jejich rodin,” vysvětluje předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) Anna Arellanesová.

Panuje shoda na tom, že vytvoření sítě vysoce specializovaných center pro vzácná onemocnění a její propojení s ostatními součástmi zdravotního a sociálního systému je pro zvýšení kvality péče o pacienty se vzácným onemocněním zásadní.

Každý vzácný pacient by se měl dostat do specializovaného centra, ale nemusí tam jezdit na všechna vyšetření

“V rámci fakultních nemocnic byla zformována síť vysoce specializovaných center pro léčbu vzácných nemocí. Jsou to pracoviště propojená do spolupracujících evropských sítí. Díky specializaci a spolupráci napříč obory i hranicemi států jsou odborníci v těchto centrech schopní stanovit diagnózu, navrhnout a řídit léčbu přesněji a rychleji, než kdyby pacient navštěvoval postupně různá zařízení a specialisty,” říká předsedkyně ČAVO Anna Arellanesová. “Nyní jde o to, dát těmto centrům především dostatečné kapacity a samozřejmě také odpovídající financování. Je ovšem také nutné nastavit spolupráci center s ostatními zdravotnickými zařízeními. Každý pacient se vzácným onemocněním by se měl dostat do specializovaného centra, ale není zdaleka nutné, aby tam jezdil na každou konzultaci a všechna vyšetření” doplňuje Anna Arellanesová.

Kvalitní multidisciplinární péče může významně zlepšit kvalitu života pacientů. Stále se však platí, že vzácná onemocnění jsou v naprosté většině nevléčitelná a znamenají velkou zátěž pro celou rodinu.

“Z vlastní zkušenosti víme, že zvládnout zátěž, kterou vzácná onemocnění přinášejí, není pro rodiny vůbec jednoduché. Považujeme za velmi důležité vytvořit místo, kam se mohou rodiny obracet se vším, co s nemocí souvisí. Proto jsme už před mnoha lety vytvořili ve spolupráci s národním koordinačním centrem pro vzácná onemocnění při FN Motol naši help linku. Ročně vyřídíme asi dvě stovky nejrůznějších dotazů. Lidé třeba nemohou najít odborníka, který by jim mohl pomoci, nebo třeba jen hledají pacienta,



který má stejnou nemoc, aby se mohli spolu poradit,” popisuje René Břečtan, místopředseda ČAVO. “Jen help linka ovšem nestačí. Na mnoha příkladech vidíme, že je zapotřebí komplexní přístup a podpora v nejrůznějších oblastech života. Proto usilujeme také o vytvoření edukačního centra pro lidi se vzácnými onemocněními a jejich blízké,” doplňuje René Břečtan.

Jednou z aktivit, které by mělo centrum poskytovat, jsou pobyty pro rodiny se vzácnými onemocněními. Cílem pobytů je pomoci rodinám překonávat problémy, které život se vzácným onemocněním přináší.

“Vzácná diagnóza znamená pro rodiny velkou zátěž prakticky ve všech oblastech života, práce, škola, přátelé, rodinné vztahy a samozřejmě časté návštěvy lékařů, hospitalizace. A tuto změnu musejí rodiny nějak zvládnout. Na pobytech se společně snažíme pojmenovat, co jednotlivé rodiny trápí a spolu s odborníky, psychology, fyzioterapeuty, speciálními pedagogy i lékaři, najít konkrétní kroky, které mohou udělat. Snažíme se o to, aby si rodiny odvážely z pobytů postupy, které mohou ve svém každodenním životě použít. Je velice důležité, že rodiny jsou na pobytech spolu. To, že mají možnost s lidmi v podobné situaci sdílet své myšlenky, jim pomáhá hledat praktická řešení pro svůj každodenní život,” shrnuje MUDr. Monika Němcová, která se projektu edukačního centra v týmu ČAVO věnuje.

O Dni 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 (asociace organizací pacientů se vzácnými onemocněními z celé Evropy). V jednotlivých zemích se na ní podílejí patientská sdružení i jejich národní asociace. V České republice akci koordinuje ČAVO www.rarediseaseday.org

Vzácná onemocnění

Jako vzácná označujeme 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 je proto nedostatečná diagnostika a léčba. Vzácných diagnóz je známo více než šest 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.

Konzultační email: když pacient nebo lékař potřebuje poradit

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, kterou odborně zaštiťuje Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN v Motole, je nasměrovat pacienty na odpovídající odborníky, kteří jim budou schopni pomoci.

help@vzacna-onemocneni.cz

Vzacni.cz – příběhy ze života pacientů a jejich rodin

S neznalostí vzácných onemocnění se často pojí nepochopení okolí, nezájem, obavy. Mezi lidmi vznikají bariéry, a ty je třeba odstraňovat. Web vzacni.cz připomíná vzácná onemocnění jedno po druhém. Jednotliví lidé vyprávějí, co pro ně život se vzácným onemocněním znamená, jak ho zvládají a co jim pomáhá. U každého příspěvku je i odborný text o nemoci a odkazy na další zdroje informací pro pacienty, lékaře i veřejnost. www.vzacni.cz

Česká asociace pro vzácná onemocnění (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 členem EURORDIS.

www.vzacna-onemocneni.cz

EURORDIS – Evropská organizace pro vzácná onemocnění

EURORDIS je evropská asociace, 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 přes tisíce organizací pacientů se vzácným onemocněním ze 74 zemí světa, které pokrývají více než 4000 jednotlivých diagnóz. Je tak hlasem 30 milionů pacientů, kteří po celé Evropě se vzácnými onemocněními žijí.

www.eurordis.org