



Vzácná onemocnění bychom měli rozpoznat dřív

Prof. MUDr. Milan Macek ml. DrSc.¹, Bc. Anna Arellanesová²

1) přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty UK a FN Motol;

2) předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění

Včasná diagnostika vzácných onemocnění

Předpokladem úspěšné léčby je správné a včasné stanovení diagnózy daného onemocnění, avšak to je u vzácných onemocnění složité. Proto Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) ve spolupráci s Národním koordinačním centrem pro vzácná onemocnění při Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty UK a FN Motol, za podpory Sdružení praktických lékařů pro děti a dorost ČR (SPLDD) a Odborné společnosti praktických dětských lékařů (OSPDL) ČLS JEP připravili projekt zaměřený na zlepšení informovanosti praktických lékařů v této oblasti. Jedná se o informační materiály, které mají především upozornit na existenci typických časných příznaků vzácných onemocnění a zdroje informací o nich. Tyto materiály jsou určeny především praktickým pediatrům, protože 80 % vzácných onemocnění se projevuje už v dětském věku. Pro odborné konzultace k jednotlivým případům bude možné využít také mail help@vzacna-onemocneni.cz, kam se se svými dotazy mohou obracet jak lékaři, tak i rodiče.

Pokud je prevalence určitého onemocnění nižší než 5:10000, říkáme, že jde o onemocnění vzácné. Takových nemocí je v současnosti známo více než šest tisíc. Absolutní většina z nich není prostředky dnešní medicíny vyléčitelná „ad integrum“. Pro pacienty je však velmi důležité, aby u nich byla diagnóza stanovena co nejdříve. Pokud existuje symptomatická léčba, je možné zabránit postupnému zhoršování zdravotního stavu. V případech kde léčba dosud neexistuje, je možné alespoň zmírnit příznaky onemocnění. Pokud není možné ani to, zamezí se alespoň diagnostické „Odyssei“, kdy pacienti navštěvují bez úspěchu různé lékaře, kteří si s jejich onemocněním neví rady. Pacienti a jejich rodiny zjistí, že nejsou sami. I to pro mnohé z nich znamená velkou psychickou úlevu.

Stanovení správné diagnózy nebývá u vzácných onemocnění jednoduché. Velmi nízké prevalence, vysoký počet nemocí a často nespecifické příznaky tento úkol ještě znesnadňují. Množství poznatků v této oblasti navíc díky postupujícímu výzkumu v molekulární biologii stále narůstá a tento trend bude pravděpodobně dále pokračovat. Je zapotřebí přenášet tyto poznatky do praxe a umožnit, aby se k odpovídající péči dostalo co nejvíce pacientů. Předpokladem úspěchu je na vzácná onemocnění pomyslet



a v případě pochybností využít všech dostupných zdrojů informací, domácích a mezinárodních.

■ Čtvrtina pacientů čeká na diagnózu více než 5 let

Před několika lety (v roce 2009) provedla organizace EURORDIS, která sdružuje pacienty se vzácným onemocněním na evropské úrovni průzkum, podle jehož výsledků „ne-

byla u 40 % pacientů se vzácnými onemocněními správně stanovena diagnóza, což vedlo k závažným zdravotním důsledkům (nehodné léčbě), a 25 % pacientů čekalo na stanovení správné diagnózy 5–30 let“.¹ Takové zjištění je závažné, protože opožděná diagnóza může mít pro pacienty vážné zdravotní důsledky. S časem také ubývají možnosti využití dostupné léčby. Zlepšení diagnostiky u vzácných onemocnění je také součástí národního akčního plánu pro vzácná onemocnění, který tuto situaci odráží a vytváří administrativní rámce pro řešení této problematiky.²

■ Tři čtvrtiny vzácných pacientů jsou děti

Vzácná onemocnění jsou velmi různorodá, chronická, progresivní, degenerativní a život ohrožující onemocnění. Mnohá z nich způsobují pacientům chronické utrpení a postupnou ztrátu soběstačnosti. Více než tři čtvrtiny (80 procent) z nich postihují děti a asi 30 procent pacientů se vzácným onemocněním umírá před pátým rokem věku. Velká většina těchto onemocnění je genetického původu, proto se někdy nazývají „mendelistická onemocnění“. Z tohoto důvodu historicky sekundární linií diagnostického kontaktu byla pracoviště lékařské genetiky.



■ **Novorozenecký screening: diagnóza pro sto dětí ročně**

Velmi efektivní metodou stanovení diagnózy u vzácných onemocnění je novorozenecký screening, v České republice se narodí přibližně sto tisíc dětí ročně. Díky screeningu je správná diagnóza stanovena asi stovce z nich. Úspěšnost stanovení správné diagnózy tímto způsobem je velmi vysoká. Plošné testování pomocí tandemové hmotnostní spektrometrie, které v ČR funguje poslední čtyři roky, umožňuje odhalit i nemoci s velice nízkou prevalencí. Takové případy by bylo v běžné praxi velmi obtížné odhalit. Novorozenecký screening navíc umožňuje velmi rychlou reakci a neprodlené zahájení léčby, což je u některých diagnóz nezbytné. Rozvoj novorozeneckého screeningu má na starosti Národní koordinační centrum pro novorozenecký screening ve VFN Praha. (www.novorozenecky-screening.cz)

■ **Vzácní pacienti v ordinaci pediatra**

V současné době je v ČR do screeningu zařazeno 13 nemocí. To odpovídá situaci běžné v evropských zemích. Další rozvoj screeningu je sice pravděpodobný a testování dalších nemocí již bylo v pilotním projektu vyzkoušeno, nicméně vzhledem k celkovému počtu vzácných onemocnění zůstane i do budoucna hlavní břemeno v diagnostice na lékařích v první linii, tedy především pediatrech. Rozpoznání neobvyklých symptomů, pozornost k závažným detailům při diskusi s rodiči, rozhodnutí o odeslání pacienta na odpovídající pracoviště leží pouze na nich. Kolektiv odborníků Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění při Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol sestavil následující „desatero“, které by mělo pomoci při identifikaci pacientů se vzácnými onemocněními. Zvýšenou pozornost vyžadují děti, které:

- dlouhodobě a bez zjevné příčiny neprospívají na váze, mají poruchu růstu nebo jsou často nemocné;
- mají zpomalený či zastavující se psychomotorický vývoj (například opožděný vývoj

lezení, vzpřimování, chůze nebo porucha vývoje řeči a porozumění);

- netypicky vnímají okolní svět, nenavazují oční kontakt, nereagují na úsměv nebo mají sklon k stereotypnímu chování;
- mají svalovou slabost, nadměrnou únavu nebo fyzicky nestačí svým vrstevníkům;
- se pohybují netypicky vzhledem k věku nebo mají svalové záškuby či opakované křeče;
- mají opakující se respirační infekty s netypickým průběhem;
- mají nápadně křehkou a snadno zranitelnou kůži připomínající motýlí křídla nebo naopak hrubou a šupící se kůži nebo u kterých se v průběhu dětství objevují na kůži různě zbarvená ložiska;
- trpí poruchou vývoje zubů, vlasů nebo nehtů;
- mají zvláštní vzhled obličeje s hrubými rysy (například výrazně vpáčený kořen nosu, nápadně vystouplé nadočnicové oblouky nebo nepoměr mezi velikostí hlavy a těla);
- mají pot, moč nebo stolici netypické barvy nebo zápachu (pokud ji rodiče zaznamenají).

■ **Zdroje informací i konzultace k jednotlivým případům**

Rostoucí množství poznatků týkajících se vzácných onemocnění i jejich diverzita je důvodem obtížné orientace v této oblasti. O systematizaci a zpřístupňování informací o vzácných onemocněních dlouhodobě usiluje mezinárodní referenční portál Orpha.net. Tam je možné nalézt vedle přehledu a klasifikace všech dosud popsáných vzácných onemocnění, encyklopedie vzácných onemocnění, seznamů registrů a klinických studií, odborných pracovišť i patientských organizací také aplikaci určenou k usnadnění stanovení diagnózy. Ta umožňuje prohledávání databáze například skrze zadávání jednotlivých symptomů (tato služba je zatím k dispozici v angličtině). Existuje však i limitovaná česká verze tohoto portálu – Orphanet.cz a informační server www.vzacnenemoci.cz.

V konkrétních případech je možné se obrátit na konzultační e-mail pro lékaře i rodiče pacientů help@vzacna-onemocneni.cz. Provoz informačního e-mailu po odborné stránce zajišťuje Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve spolupráci s ostatními centry a příslušnými odborníky z celé České republiky.

Od letošního roku je k dispozici také první přehledová publikace v češtině věnovaná vzácným onemocněním – Vzácná onemocnění v kostce. Připravil ji kolektiv autorů napříč specializacemi pod vedením MUDr. Kateřiny Kubáčkové z FN v Motole. Větší část knihy je věnována jednotlivým diagnostickým skupinám a vybraným vzácným onemocněním. Prostor je věnován především diagnostice a možnostem terapie. Kniha obsahuje také seznam kontaktů na jednotlivá specializovaná pracoviště. Konečně pro praktické lékaře rovněž vyšlo speciální číslo časopisu Postgraduální medicína (1/2014), které je věnováno relativně častým diagnostickým skupinám vzácných onemocnění.

■ **Včasná diagnostika vzácných onemocnění**

■ **Společný projekt ČAVO a ÚLGB**

Česká asociace pro vzácná onemocnění
<http://www.vzacna-onemocneni.cz>
Ústav biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty UK a FN Motol
<http://ublg.lf2.cuni.cz/>

■ **Za podpory**

Odborné společnosti praktických dětských lékařů (OSPDL) ČLS JEP
<http://www.detskylekar.cz>
Sdružení praktických lékařů pro děti a dorost ČR (SPLDD)
<http://www.detskylekar.cz>

1. EURORDIS. The Voice of 12.000 patients. Impression Design, 92100 Boulogne-Billancourt, France, 2009.
2. Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2012 – 2014, usnesení vlády ČR č. 633 ze dne 29. 8. 2012.

