



## TISKOVÁ ZPRÁVA

### Česko si připomnělo Den vzácných onemocnění. V Evropě jimi trpí 30 milionů lidí

Nemoc motýlích křídel, cystická fibróza, fenylketonurie, spinální svalová atrofie, Duchennova muskulární dystrofie, Tourettův či Sticklerův syndrom – jen krátký výčet z téměř osmi tisíců dosud objevených vzácných onemocnění na světě. V České republice s nimi zápasí více než 600 tisíc lidí. Všeobecná fakultní nemocnice v Praze (VFN) patří do Evropské referenční sítě center pro vzácná onemocnění a v současnosti má ve své péči několik tisíc pacientů.

Den vzácných onemocnění připadá každoročně na poslední únorový den. I letos proběhla kampaň upozorňující na spoluobčany trpícími vzácnými nemocemi, které postihují více než šest procent obyvatel, v Česku jich v současnosti žije více než 600 tisíc. Jako vzácné se označuje takové onemocnění, které postihuje méně než pět osob z deseti tisíc. *„Z více než šesti tisíc geneticky podmíněných vzácných onemocnění tvoří téměř čtvrtinu dědičné poruchy metabolismu, které čítají přes čtrnáct set různých nemocí. U osmdesáti procent jde o postižení centrálního a periferního nervového systému, což často vede k opoždění vývoje dítěte, intelektové nedostatečnosti, svalové hypotonii, epilepsii a poruše smyslových orgánů. Vzácností není ani postižení jater a srdečního svalu. Získaná vzácná onemocnění s komplexní multifaktoriální dědičností jsou například revmatologická autoimunní onemocnění a nádorová monogeně nedědičná onemocnění. Všechny dětské nádory a jedna pětina nádorů dospělých jsou vzácná onemocnění.“* uvedl přednosta Kliniky dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK prof. MUDr. Tomáš Honzík, Ph.D. s tím, že zhruba dvě třetiny vzácných onemocnění se projeví již v dětském věku. Ze statistik zároveň vyplývá, že třetina dětí se nedožije věku pěti let. *„Jen pro pět procent vzácných onemocnění je známá léčba, nicméně výzkum postupuje. Evropská léková agentura schválila mezi lety 2010 a 2018 sto šedesát čtyři nových léků, z nichž je osmadvacet pro dědičné poruchy metabolismu. V této oblasti dále probíhá několik desítek studií s genovou terapií. Spolu s rodinami nemocných dětí doufám, že výzkum půjde rychle dopředu a že budeme schopni pacientům novou léčbu poskytnout,“* podotkl prof. MUDr. Tomáš Honzík, Ph.D.

#### VFN v Evropské referenční síti center pro vzácná onemocnění

Vzácnost onemocnění je pro pacienty samozřejmě handicapem. Řešením, jak zvýšit kvalitu péče a zajistit její dostupnost pro všechny pacienty, je podle České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) zavedení specializovaných center, která jsou schopna pacientům poskytnout komplexní péči. Vznikla proto Evropská referenční síť center pro vzácná onemocnění. Zapojena je do ní i VFN, která nabízí vysoce specializovanou péči hned v pěti skupinách vzácných onemocnění.

#### Glykogenóza i Criglerův-Najjarův syndrom ve VFN

Opravdu vzácné onemocnění odhalili lékaři z VFN na konci února u teprve osmiměsíčního kojence. Diagnostikovali mu Criglerův-Najjarův syndrom, který se vyskytuje u jednoho dítěte z milionu. *„Podobné unikátní případy vyžadují několikahodinovou přípravu před sdělením diagnózy, je nutné znát příčinu onemocnění, seznámit se s přirozeným průběhem onemocnění, získat informace o možnostech terapie, konzultovat kolegy v zahraničí a sledovat novinky o možných klinických studiích, a to před každou ambulancí kontrolou. A raritních diagnóz díky pokroku v metodách molekulární genetiky samozřejmě neustále přibývá,“* popsal prof. MUDr.



## TISKOVÁ ZPRÁVA

Tomáš Honzík, Ph.D. Jeho pacientkou je již několik let i třináctiletá Karolína, která nikdy nepoznala život zdravého dítěte. Její vzácné metabolické onemocnění se začalo projevovat už pár hodin po porodu, kdy začala mít problémy se základními životními funkcemi. Po porodu prošedla, přestávala dýchat a měla nulovou hladinu cukru v krvi. Podezření na glykogenózu jaterního typu vyslovili, a následně i potvrdili, specialisté z Kliniky dětského a dorostového lékařství Všeobecné fakultní nemocnici v Praze. S touto vzácnou nemocí se narodí jedno dítě ze sta tisíc. *„Karolínka nesmí být nikdy nalačno. V pravidelných intervalech dostává bezlaktózové mléko a kukuřičný škrob. V případě, že by nemohla přijmout potravu, tak se musí urychleně dostat do nemocnice na infuzi glukózy. Hypoglykemie totiž nastupuje v řádu desítek minut. Dvanáct let byla plně závislá na příjmu výživy sondou, která vedla přes břišní stěnu do žaludku. V posledním roce již zvládá vše potřebné vypít a v noci jí výživa proudí pomocí pumpy a hadičky do břicha automaticky,“* vysvětlila Simona Sedláčková, matka nemocné Karolíny. I přes vzácné onemocnění může Karolína navštěvovat školu a jezdit na kratší výlety se spolužáky. Učí se samostatnosti a spoustu věcí již zvládá sama. *„U její diagnózy neexistují žádné zákonitosti, ale s dobrou péčí, s přísnou dietou, neustálým dohledem a pravidelnými kontrolami je prognóza, na rozdíl od mnoha jiných vzácných nemocí, velmi příznivá,“* uzavřela Simona.

---

### **O Všeobecné fakultní nemocnici v Praze**

[www.vfn.cz](http://www.vfn.cz)

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze (VFN) představuje významné zdravotnické zařízení, patřící mezi největší nemocnice v ČR. Všeobecná fakultní nemocnice v Praze poskytuje základní, specializovanou, a zvláště specializovanou léčebnou, ošetrovatelskou, ambulantní a diagnostickou péči dětem i dospělým ve všech základních oborech. Zajišťuje také komplexní lékařskou péči, včetně technologicky náročných příprav cytostatik nebo sterilních léčivých přípravků.

Kromě poskytování zdravotní péče je VFN hlavní výukovou základnou 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Praze a současně jedním z nejvýznamnějších vědeckých pracovišť v oblasti léčebných a diagnostických metod v České republice. Nemocnice má nejdelší tradici akademické medicíny v ČR a od svého založení do současnosti je největším výzkumným medicínským pracovištěm v ČR.

### **O 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy**

[www.lf1.cuni.cz](http://www.lf1.cuni.cz)

1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy je největší z českých lékařských fakult – navštěvuje ji přes 4500 studentů. Základními studijními programy jsou všeobecné a zubní lékařství, kromě nich nabízí fakulta studium dalších zdravotnických oborů, specializační a celoživotní vzdělávání a řadu doktorských programů. Každoročně absolvuje 1. LF UK více než 300 nových lékařů.

Fakulta je zároveň nejproduktivnější institucí v biomedicínském a klinickém výzkumu. Vědecká práce, pregraduální a postgraduální výuka se koná na 75 teoretických ústavech a klinických pracovištích společných se Všeobecnou fakultní nemocnicí, Fakultní nemocnicí v Motole, Ústřední vojenskou nemocnicí, Thomayerovou nemocnicí, Nemocnicí Na Bulovce i v dalších mezioborových centrech.

1. LF UK se rovněž podílí na projektu BIOCEV – evropském vědeckém centru excelence v oborech biotechnologie a biomedicíny – a projektu Kampus Albertov, zaměřeném na rozvoj excelentních vědeckých a výukových aktivit Univerzity Karlovy v oblasti přírodních a lékařských věd.

### **Pro další informace:**

Marie Heřmánková, Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, e-mail: [marie.hermankova@vfn.cz](mailto:marie.hermankova@vfn.cz), tel.: 607 292 604