

Den vzácných onemocnění 2025: Včasná diagnóza může změnit život

Praha, 24. února 2025 – Každý rok si v poslední únorový den připomínáme Den vzácných onemocnění, který upozorňuje na výzvy, s nimiž se na světě potýká více než 300 milionů pacientů i jejich rodin a blízkých. Ačkoliv se každá z těchto vzácných nemocí týká jen malého počtu lidí, dohromady tvoří rozsáhlou skupinu skoro 7 000 diagnóz, zasahujících do životů 30 milionů Evropanů a skoro půl milionu Čechů. Většina z těchto diagnóz navíc nemá schválenou léčbu a cesta k jejich rozpoznání je často zdlouhavá – v Evropě v průměru pět let, někdy i déle. Den vzácných onemocnění proto upozorňuje na důležitost včasné diagnózy, podporuje výzkum a usiluje o lepší dostupnost léčby pro pacienty, kteří se se vzácnou nemocí potýkají.

- **V pátek 28. února 2025 si připomínáme Den vzácných onemocnění. Letos s mottem „Aby nikdo nezůstal stranou“.**
- **Na světě trpí některým ze vzácných onemocnění více než 300 milionů lidí, v Česku je jich skoro půl milionu. Diagnostika nemoci často trvá několik let.**
- **Včasná diagnóza je přitom pro život pacienta klíčová. Může ji urychlit například Metoda suché krevní kapky (DBS).**

Metoda suché krevní kapky

Existují tisíce druhů vzácných onemocnění. Někteří pacienti mají příznaky nenápadné, jiní viditelné na první pohled, ale často jsou nespecifické a lze je přisoudit jiným chorobám. Správná diagnóza je nezřídka otázkou mnoha let. Nemocným nemusí být zpočátku nasazena vhodná léčba. Toto dlouhé období nejistoty bývá fyzicky, psychicky i finančně vyčerpávající a mnoho pacientů se cítí bezmocně, zapomenuté a izolovaně. Pokud není nemoc odhalena, pacienti mají stále větší potíže, které mohou vyústit v hospitalizace či úmrtí.

Přitom dnes jsou k dispozici metody, které mohou proces odhalení nemoci zásadně urychlit. Jednou z nich je test suché krevní kapky (DBS – dried blood spot), který umožňuje praktickým lékařům pro děti a dorost i praktickým lékařům pro dospělé rychle a neinvazivně vyloučit některá lyzosomální strádavá onemocnění. *„Technologie diagnostiky vzácných onemocnění se za poslední roky významně posunula. Dnes již můžeme velké množství těchto nemocí nejen včas odhalit, ale také efektivně léčit. Včasná diagnóza je klíčová, protože řada vzácných onemocnění má progresivní charakter a časné odhalení může výrazně zlepšit prognózu pacienta,“* říká doc. RNDr. MUDr. Pavel Ješina, Ph.D., vedoucí lékař Metabolického centra KPDPM ve VFN v Praze.

K provedení testu suché krevní kapky stačí pouze 4 kapky krve, které se nanesou na speciální filtrační papírek, jenž je následně analyzován ve specializované laboratoři.

Edíkův příběh: Nejhorší je nevědět

Příběh malého Edíka ilustruje, jak náročná může být cesta k diagnóze. Jeho rodiče dlouho netušili, že s jejich synem není něco v pořádku. Až při jedné běžné pediatrické kontrole lékař shledal jeho zvětšené břicho podezřelým a následně ultrazvukové vyšetření potvrdilo

zvětšenou slezinu a játra. Po sérii vyšetření a hospitalizaci, týdnech bezmoci rodičů a setkání s mnoha odborníky se nakonec zjistilo, že Edík trpí Gaucherovou nemocí – vzácným metabolickým onemocněním, které v jeho případě ovlivňuje funkci některých orgánů i nervovou soustavu.

„Nikdy bych si nepomyslel, že cesta k diagnóze může být tak složitá a plná nejistoty. Když nám lékaři poprvé naznačili, že s Edíkem není něco v pořádku, doufali jsme v nějakou běžnou infekci. Místo toho následovalo několik děsivých týdnů, kdy nejhorší bylo nevědět. Nakonec byla diagnostikována Gaucherova nemoc, což byl šok, ale zároveň i jistá úleva – konečně jsme měli odpověď a věděli, co dál. Díky správné diagnóze má Edík šanci vést kvalitní život. Přál bych si, aby cesta k takovým odpovědím byla pro ostatní děti a jejich rodiče kratší a méně bolestná,“ říká Edíkův otec Vít Hubený.

Ačkoliv se situace v oblasti diagnostiky a léčby vzácných onemocnění zlepšuje, stále existují překážky, které je nutné překonat. Mezi hlavní výzvy patří přílišná administrativní zátěž a stále nízká informovanost laické i odborné veřejnosti. *„V České republice existuje velký potenciál v nové generaci zdravotníků, která má dobrý přístup k mezinárodním zdrojům a umí využívat moderní technologie. Stále se ale setkáváme s nadměrnou byrokracií, která zpomaluje přístup pacientů ke správné péči. Je důležité, aby se v budoucnu administrativa spojená s léčbou vzácných nemocí zjednodušila, protože pacienti většinou nemají čas čekat,“* dodává doc. Ješina.

Den vzácných onemocnění: včasná diagnóza může měnit i zachránit životy

Společnost Sanofi se věnuje výzkumu a vývoji inovativních léčebných přístupů pro pacienty se vzácnými onemocněními už více než 40 let. *„Jsme hrdí na pokrok, kterého jsme v oblasti vzácných onemocnění dosáhli, ale stále je před námi dlouhá cesta. Naší prioritou je zajistit, aby se ke správné diagnóze dostalo co nejvíce pacientů a co nejrychleji mohli zahájit potřebnou léčbu,“* vysvětluje Ondřej Křižalkovič, který se v Sanofi problematikou vzácných nemocí zabývá.

Únorový Den vzácných onemocnění nabízí každý rok důležitou příležitost zvýšit povědomí o těchto chorobách nejen mezi odborníky, ale i širokou veřejností. Připojte se letos společně k nám a mnoha dalším patientským organizacím, lékařům, vědcům i politikům a pomozte upozornit na výzvy, kterým pacienti na celém světě každý den čelí. Včasná a správná diagnóza může totiž významně ovlivnit život každého z nich.

O Sanofi

Jsme inovativní globální zdravotnická společnost, která sleduje jediný cíl: hledáme základy vědy, abychom zlepšovali životy lidí. Náš tým ve zhruba 100 zemích chce proměnit lékařskou praxi úsilím o to, aby se nemožné stalo možným. Milionům lidí na celém světě poskytujeme nejen možnosti léčby, které mohou změnit jejich život, ale i ochranu v podobě život zachraňující vakcíny. Do centra svých ambicí přitom stavíme udržitelnost a společenskou zodpovědnost. Společnost Sanofi je kótována na Euronext: SAN a Nasdaq: SNY

Kontakty pro média

Linda Prokopová
Corporate Affairs Lead CZ, Sanofi
+420 739 646 403
linda.prokopova@sanofi.com