

Magazín vzácných onemocnění

04

**Diagnostika
a léčba
IgA nefropatie**

08

**Syndromy
periodické
horečky**

11

**Život
s Fabryho chorobou
je výzva**



FOTO: ADOBESTOCK

INZERCE



česká
asociace
pro vzácná
onemocnění

INFORMAČNÍ HELPLINKA PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

help@vzacna-onemocneni.cz



RAREDISEASEDAY.ORG

Informační a konzultační email je určen lékařům, pacientům a rodičům, kteří mají podezření na některé z vzácných onemocnění nebo hledají k svému diagnostikovanému vzácnému onemocnění vhodnou péči. Dle náročnosti dotazu může získání odpovědi trvat několik dnů. Odborný garant projektu: Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění, Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařské fakulty UK a FN Motol. Provozuje: Česká asociace pro vzácná onemocnění, z.s.

Zdravotní péče by měla být dostupná všem. *I pacientům se vzácnými onemocněními*

Každý rok si poslední únorový den po celém světě připomínáme osudy lidí, kterým do života vstoupilo vzácné onemocnění. U takových pacientů bývá často obtížná diagnostika i léčba. Právě proto se Česká asociace pro vzácná onemocnění snaží o zlepšení a rozšíření dostupné péče.



Bc. Anna Arellanesová
předsedkyně / chair
Česká asociace pro
vzácná onemocnění
(ČAVO) / Rare Diseases
Czech Republic

Lidí s konkrétní vzácnou diagnózou je málo, někdy jen desítky nebo jednotky. Vzácných onemocnění jsou však tisíce a v souhrnu je tak vzácných pacientů mnoho. V České republice jde o téměř půl milionu lidí, v Evropě 30 milionů a na celém světě 300 milionů. Tři čtvrtiny vzácných onemocnění jsou genetického původu a na většinu z nich přes všechny pokroky medicíny dosud neexistuje lék. Jsme ale přesvědčeni, že péče a podpora by měla být dostupná pro každého, ať už je jeho diagnóza sebevzácnější.

Překážky v diagnostice

Vzácná onemocnění jsou málo známá, a tak cesta ke správné diagnóze trvá v průměru dlouhých 5 let. Symptomy bývají často nerozpoznány nebo podceňovány, pacienti a jejich rodiny se setkávají s nedůvěrou a ne-



Vzácná onemocnění jsou málo známá, a tak cesta ke správné diagnóze trvá v průměru dlouhých 5 let.

pochopením, zdravotním systémem „propadávají“. Když se diagnóza potvrdí, často vyžadují multidisciplinární péči, protože jde o nemoci komplexní, které postihují více orgánů. Často s nimi ale nepočítá ani sociální systém.

Zásah do života v celé jeho šíři

Tato onemocnění člověka nepostihují „pouze“ zdravotně, mají dopad na kvalitu jeho života obecně a také na jeho blízké. Ovlivňují vzdělávání, práci, rodinu a vztahy, zájmy, psychický stav nebo plány a plány do budoucna.

Multidisciplinární týmy a spolupráce

Mnohým nepříjemnostem se však dá předejít dobře nastavenou zdravotní péčí, kterou řídí multidisciplinární tým ve specializovaném centru, ale jsou do ní zapojeni i lékaři v místě bydliště pacienta. Vedle lékařské péče soustředěné do sítě vysoce specializovaných center pro vzácná onemocnění, která se v České republice nyní postupně formuje, však pacienti i jejich rodiny potřebují kvalitní podpůrné služby. Ty jim pomohou lépe zvládat život se vzácnou diagnózou, ať už se jedná o koordinaci velkého množství zdravotních a sociálních služeb, podporu v otázkách spojených s rodinou a vztahy, psychologii, vzděláváním nebo prací.

Partnerem projektu



PARTNEŘI KAMPANĚ



Sociální sítě



facebook.com/medinfomp



mediaplanet_cz



Po přečtení, prosíme, recyklujte

MAGAZÍN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ Managing Director: Tomáš Haring Head of Production: Veronika Škodová

Graphic Design: SOFT DESIGN, s.r.o. Distribuce: Metro, 29. 2. 2024 Mediaplanet Czech s.r.o. Tel.: +420 777 979 560 E-mail: mpczechrepublic@mediaplanet.com

Syndrom krátkého střeva

neboli SBS

Syndrom krátkého střeva (SBS, z angl. short bowel syndrome) může značně ovlivnit život pacienta. O jaké onemocnění se přesně jedná?

MUDr. Michal Šenkyřík
Interní gastroenterologická klinika
FN Brno a LF MU v Brně

Jedná se o stav, kdy v důsledku předcházejících nemocí, operací či případných komplikací došlo k významnému zkrácení tenkého, případně i tlustého střeva. V závislosti na zbývající délce střeva a dalších faktorech je pacient schopen se stravovat samostatně či s podporou léků. V případě nedostačující délky, respektive nedostatečné funkce zbytku střeva se pacient stává závislým na podávání umělé výživy a/nebo hydratace nitrožilně.

Jaké jsou příznaky tohoto syndromu?

Především se jedná o objemné, často vodnaté průjmy, především odpady ze stomií, nekorigovatelné dietou a pří-

jmem tekutin. Velmi rychle dochází k dehydrataci s rizikem poškození ledvin, poklesu váhy při ztrátě tekutin a poté i rozvoji podvýživy provázené celkovou nevykonností a slabostí.

Co může nemocný dělat v případě, že se dozví tuto diagnózu?

Syndrom krátkého střeva většinou vzniká v návaznosti na operační výkon nebo akutní potíže. Pacient se proto o onemocnění dozví při hospitalizaci. Problémem naopak může být nezkušenost pracoviště s takovým typem pacientů a jejich propuštění domů. Pokud trvají ztráty ze stomie nebo průjmy v objemu větším než 1000 ml/den, je třeba ihned uvědomit

lékaře. Ten může případně pacienta odeslat na specializované pracoviště.

Co je pro nově diagnostikované pacienty nejdůležitější?

Především to, aby se včas dostali na pracoviště, které jim dokáže efektivně pomoci. Zcela jistě jsou to všechna pracoviště, která fungují jako centra domácí parenterální výživy v České republice, a která může konzultovat ošetřující lékař. Seznam těchto pracovišť je dostupný na webových stránkách České společnosti klinické výživy a intenzivní metabolické péče (SKVIMP) na adrese www.skvimp.cz, resp. na podstránce pracovní skupiny pro domácí parenterální výživu.

Příběh pacienta Libora

Začalo to kolem druhých narozenin. Libor prodělal těžkou rotavirovou infekcí a další půlrok byl jeho zdravotní stav jako na houpačce. Po půl roce mu zcela selhala střeva a prakticky jsme se s Liborem přestěhovali do nemocnice v Praze.

Nečekaná diagnóza

Lékaři u Libora zjistili vzácné onemocnění střev „intestinální pseudo-obstrukční syndrom“, který vyžaduje zavedení výživy cestou centrálního žilního katetru (CŽK). Což pro Libora

již 15 let znamená dennodenní kontinuální připojení k infuzní pumpě (15–24 hodin denně), v závislosti na jeho momentálním stavu.

Vývoj domácí péče

Dříve žili pacienti s CŽK v podstatě pouze ve zdravotnických zařízeních, v posledních letech však díky pokroku v parenterální výživě a katetrizaci může Libor žít s námi doma.

Celý článek si přečtete na www.info-zdravi.cz



FOTO: ARCHIV ŽIVOT BEZ STŘEVA

Ve spolupráci s



Diagnostika a léčba IgA nefropatie

IgA nefropatie patří mezi vzácná imunitní onemocnění ledvin. Bez správné diagnostiky a včasného zahájení léčby způsobuje nevratná poškození ledvin či vede k jejich úplnému selhání. Jak léčba probíhá a co může pro zlepšení svého stavu udělat sám pacient?



prof. MUDr. Dita Maixnerová, Ph.D.
Klinika nefrologie
1. lékařské fakulty
a VFN

IgA nefropatie je nevléčitelné onemocnění, které může trvale poškodit ledviny. Co by o něm měli pacienti vědět?

IgA nefropatie je imunitní postižení ledvin, konkrétně ledvinných „klobíček“, která hrají zásadní úlohu při jejich fungování. Hlavním spouštěčem onemocnění je odlišná bílkovina (abnormálně glykosylovaný imunoglobulin A-Gd-IgA1), proti které se tvoří protilátky a vznikají imunitní komplexy, které se ukládají v ledvinách a vedou k jejich poškození.

Jaké jsou rizikové příznaky této nemoci?

IgA nefropatie se nejčastěji projevuje přítomností červených krvinek v moči (erytrocyturií) nebo zvýšeným množstvím bílkovin v moči (proteinurií), někdy také okem viditelnou krví v moči. Postupně může dojít k chronickému onemocnění ledvin či k jejich selhání.

Jakým způsobem se nemoc diagnostikuje a jaký dopad má včasná diagnostika na léčbu pacienta?

Základní diagnostickou metodou tohoto onemocnění je renální biopsie, tedy odebrání vzorku ledviny. Tento výkon se provádí v místní anestezii pod sonografickou kontrolou. Vyšetření by měli absolvovat všichni



Pacientům s rychlou progresí onemocnění se otevírají nové možnosti léčby, které cíleně působí v místě vzniku zánětu a zásadně ovlivňují průběh onemocnění.

pacienti s glomerulární erytrocyturií, současnou proteinurií a/nebo chronickým onemocněním ledvin. Právě včasná diagnostika onemocnění s rychlým zahájením léčby má zásadní vliv na celou prognózu.

Jaké máme v současné době možnosti léčby tohoto onemocnění?

Základem léčby je pečlivá kontrola krevního tlaku a užívání léků ze skupiny ACE-inhibitorů, které zjednodušeně řečeno chrání tkáň ledviny. Součástí léčby je také vyvážená strava, udržování optimální hmotnosti, omezení soli, abstinence alkoholu. V neposlední řadě by pacienti také měli přestat kouřit. Nicméně dnes se pacientům s rychlou progresí onemocnění otevírají nové možnosti léčby, které cíleně působí v místě vzniku zánětu a zásadně ovlivňují

průběh onemocnění. Jejich užívání je velice snadné, neboť jsou v perorální formě.

Proč je důležité, aby pacienti s tímto onemocněním dodržovali léčbu?

Cílem léčby je snížit zvýšené množství bílkovin v moči a stabilizovat funkci ledvin. V opačném případě může u pacientů dojít ke zhoršení funkce ledvin nebo dokonce k selhání ledvin, které vyžaduje některou z metod náhradní funkce ledvin (hemodialýza, peritoneální dialýza, transplantace ledvin). Tyto metody bohužel vedou ke snížení kvality života a zvýšení rizika kardiovaskulárních onemocnění, a to i těch s následkem smrti. Z tohoto důvodu je nutné dbát na prevenci, včasnou diagnostiku, zahájení a dodržování léčby.

Život s **IgA nefropatií**

IgA nefropatie patří k závažným nevléčitelným onemocněním ledvin. Dostupná léčba tlumí její příznaky, a může tak pacientům výrazně zlepšit kvalitu života. Bohužel se ale často pojí i s nežádoucími účinky. Jak zvládnout život s IgA nefropatií?



Alena Matoušková
pacientka

Cesta ke správné diagnóze IgA nefropatie bývá mnohdy velmi obtížná. Jak probíhala vaše diagnostika?

Po dlouhodobé nevysvětlitelné únavě a občasných otocích dolních končetin jsem podstoupila podrobnější vyšetření krve a moči, kde se projevila nízká hladina krevních bílkovin a jejich vysoké úniky do moči. Posléze následovalo ultrazvukové vyšetření ledvin a biopsie, kde se IgA nefropatie potvrdila.

Můžete nám popsat, jak probíhá léčba tohoto onemocnění?

Po diagnostikování choroby jsem nejprve postupně vyzkoušela inhibitory angiotenzinu, blokátory angiotenzinových receptorů a kortikosteroidy. Vše s cílem snížení proteinurie a zadržení bílkoviny v krvi. Výsledky se po několikaměsíční léčbě částečně dostavily, nicméně vedlejší účinky stejně tak. Po vysazení léků se proteinurie relativně rychle vrátila na původní vysoké hodnoty. Po nějakém čase se mi přes MUDr. Martínka podařilo získat doporučení k paní prof. Maixnerové a panu prof. Tesařovi v pražské VFN.

Tam mi byla v podstatě okamžitě nabídnuta nejnovější léčba.

Co je na léčbě nejnáročnější? Přinesla vám do života i nějaká pozitiva?

Léčba probíhá orální tabletovou formou. Snáším ji velice dobře a vyžaduje v podstatě pouze vyzvedávání nových léků ve VFN Praha. Hlavní pozitiva jsou minimální vedlejší účinky, snadné užívání a ustoupení alespoň části negativ plynoucích z onemocnění. Po několika měsících léčby se proteinurie částečně snížila, otoky ustoupily a dramaticky se snížila vysoká diuréza. Únava bohužel přetrvává.

Jakým způsobem vás onemocnění limituje?

Onemocnění vyžaduje přísný monitoring krevního tlaku, bílkovinného příjmu a omezení náročnějších fyzických aktivit.

Co je podle vás pro pacienty pro zvládnutí léčby a života s IgA nefropatií nejdůležitější?

Velice důležité je maximálně omezit jakoukoliv paralelní zátěž pro



Nejdůležitější je naučit se s onemocněním fungovat, najít si pro své tělo vlastní cesty a nerezignovat na aktivity, které vás v životě naplňují.

ledviny plynoucí z životního stylu a stravovacích návyků. Mně osobně velice pomohlo experimentovat s různými složkami stravy a eliminovat látky, které se všeobecně za nefrotoxické nepovažují, ale negativně přispívají k zátěži ledvin nepřímo. Kofein a jeho formy u mě dramaticky, až do extrémních hodnot, zvyšovaly žíznivost a diurézu. Obdobně problematický je zvýšený příjem sodíku. Nejdůležitější je naučit se s onemocněním fungovat, najít si pro své tělo vlastní cesty a nerezignovat na aktivity, které vás v životě naplňují.

IgA nefropatie

v číslech



**Každý rok onemocní
2,5/100 000 lidí
po celém světě**



**IgAN postihuje
přibližně 200 000 lidí
v EU a ve Spojeném
království**



**IgAN postihuje
dvakrát více mužů
než žen**



**Nejčastěji se IgAN
vyvine u jedinců
ve věku 16 až 35 let**

EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ

Evropské referenční sítě (European Reference Networks, ERN) jsou rozsáhlým projektem Evropské unie, který má za cíl zlepšovat péči o pacienty se vzácným onemocněním.

O nemocnění jsou rozdělena do 24 skupin a pro každou z nich existuje zvláštní síť. Ta spojuje pracoviště, která se na danou oblast specializují. Napříč jednotlivými státy se tak koncentrují zkušenosti s léčbou vzácných onemocnění, roste množství poznatků o jednotlivých nemocech a prohlubují se kompetence specialistů při jejich léčbě. ERN jsou pro zapojené odborníky zdrojem aktuálních informací a novinek. Dávají také možnost svolat virtuální poradní panely v případech, kdy zkušenosti jednoho pracoviště na řešení složitého případu nestačí.

Přehled fungování ERN a související evropské legislativy

Do ERN se zapojilo přes 1500 pracovišť ze 26 zemí Evropské unie. K tomu, aby se pracoviště mohlo do příslušné sítě zapojit, musí prokázat svoji kompetenci v náročném procesu. V současné době má Česká republika svá pracoviště ve 22 ze 24 sítí. Služby ERN je možné využívat jen skrze zapojená specializovaná pracoviště. Pacient by tedy měl být nejdříve odeslán na takové pracoviště a teprve poté může být nad jeho případem svolán poradní panel.

ERN-EYE

vzácná oční onemocnění

- Všeobecná fakultní nemocnice, Praha 2



ERN-LUNG

vzácná respirační onemocnění

- Fakultní nemocnice v Motole, Praha 5
- Všeobecná fakultní nemocnice, Praha 2
- Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha 4
- Fakultní nemocnice Brno



ERN-SKIN

vzácná a nedignostikovaná kožní onemocnění

- Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Praha 10
- Fakultní nemocnice Bulovka, Praha 8
- Fakultní nemocnice u sv. Anny, Brno
- Fakultní nemocnice Brno



ERN EURO-NMD

vzácná nervosvalová onemocnění

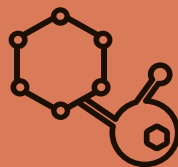
- Fakultní nemocnice v Motole, Praha 5
Neurologická klinika a Klinika dětské neurologie 2. LF UK
- Fakultní nemocnice Brno



Endo-ERN

vzácná endokrinnologická onemocnění

- Fakultní nemocnice v Motole, Praha 5
- Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Praha 10
- Všeobecná fakultní nemocnice, Praha 2



ERN RITA

vzácná autoimunní a imunodeficientní onemocnění

- Všeobecná fakultní nemocnice, Praha 2
- Fakultní nemocnice v Motole, Praha 5



ERN eUROGEN

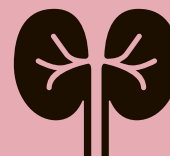
vzácná urogenitální onemocnění

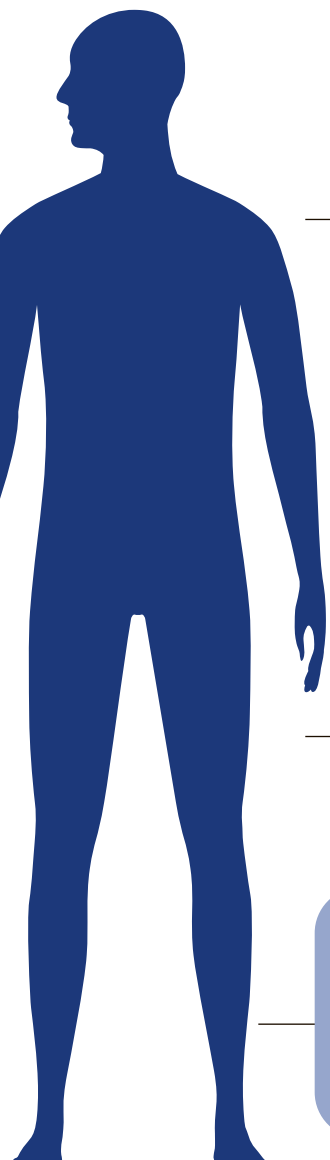
- Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha 4
- Všeobecná fakultní nemocnice, Praha 2

ERN ERKNet

vzácná onemocnění ledvin

- Fakultní nemocnice v Motole, Praha 5
- Institut klinické a experimentální medicíny, Praha 4





ERN CRANIO
vzácné obličejové anomálie a vzácná onemocnění ušní, nosní, krční

- Fakultní nemocnice v Motole, Praha 5

ERN EpiCARE
vzácné a komplexní epilepsie

- Fakultní nemocnice v Motole, Praha 5
Neurologická klinika, Klinika dětské neurologie 2. LF UK
- Centrum pro epilepsie, Brno

ERN ITHACA
vzácné vrozené vývojové vady a vzácná postižení intelektu

- Fakultní nemocnice v Motole, Praha 5

ERN-RND
vzácná neurologická onemocnění

- Fakultní nemocnice v Motole, Praha 5
Neurologická klinika, Klinika dětské neurologie 2. LF UK, Centrum hereditárních ataxií
- Všeobecná fakultní nemocnice, Praha 2
- Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha 4
Neurologická klinika, Dětská neurologie
- Fakultní nemocnice u sv. Anny, Brno

ERN GUARD-HEART
vzácná onemocnění srdce

- Fakultní nemocnice v Motole, Praha 5
Kardiologická klinika, Dětské kardiocentrum
- Institut klinické a experimentální medicíny, Praha 4

ERN RARE-LIVER
vzácná hepatologická onemocnění

- Institut klinické a experimentální medicíny, Praha 4

ERN EuroBloodNet
vzácná hematologická onemocnění

- Fakultní nemocnice Brno
- Ústav hematologie a krevní transfuze, Praha 2
- Fakultní nemocnice Olomouc
Dětská klinika, Hemato-onkologická klinika

MetabERN
vzácná dědičná metabolická onemocnění

- Všeobecná fakultní nemocnice, Praha 2

ERN-BOND
vzácná onemocnění kostí

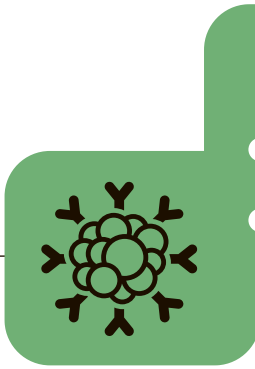
- Fakultní nemocnice v Motole, Praha 5

ERN ReCONNET
vzácná onemocnění pojivové tkáně a pohybového aparátu

- Revmatologický ústav, Praha 2

ERN ERNICA
vzácné vrozené vady

- Fakultní nemocnice v Motole, Praha 5



ERN GENTURIS
syndromy s rizikem nádorového onemocnění

- Fakultní nemocnice v Motole, Praha 5
- Masarykův onkologický ústav, Brno

ERN EURACAN
vzácná nádorová onemocnění dospělých

- Fakultní nemocnice v Motole, Praha 5
- Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha 4
- Ústav pro péči o matku a dítě, Praha 4
- Masarykův onkologický ústav, Brno

PaedCan-ERN
vzácná dětská hematologická onemocnění

- Fakultní nemocnice v Motole, Praha 5
- Fakultní nemocnice Brno

Syndromy periodické horečky:

Diagnostika a léčba

Syndromy periodické horečky patří mezi vzácná autoinflamatorní onemocnění, která můžeme dále dělit na několik chorob lišících se příznaky i věkem pacientů. Jak se projevují, diagnostikují a léčí?



prof. MUDr. Pavla Doležalová, CSc.
Centrum vysoce specializované péče pro vzácná dětská revmatická a autoinflamatorní onemocnění ERN RITA, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN v Praze



Co si máme představit pod pojmem „periodická horečka“?

Tento pojem charakterizuje více nebo méně pravidelné opakování epizod horečky bez prokázané (zejména infekční) příčiny, které jsou odděleny bezpříznakovými intervaly označovanými jako „mezidobí“. Během horečnaté epizody mohou být navíc přítomny další projevy celkového zánětu organismu.

Můžete nám toto onemocnění přiblížit?

Syndromy periodické horečky začínají obvykle v dětství, zpravidla do 10 let věku. Nejčastější periodická horečka u Evropanů, tzv. syndrom PFAPA (Periodic Fever Aphthae Pharyngitis cervical Adenitis), se typicky začíná projevovat kolem 2. roku života. Celosvětově nejrozšířenější familiární středomořská horečka FMF (Familial Mediterranean Fever) se pak manifestuje obvykle do 20–30 let. Začátek periodických horeček v průběhu dospělosti je velmi vzácný.

Jak se projevuje familiární středomořská horečka a jak ji můžeme diagnostikovat?

Familiární středomořská horečka (FMF) patří mezi vrozené (geneticky podmíněné) periodické horečky. Její výskyt je ve většině případů vázán na původ rodiny, a to do oblasti Středomoří, Blízkého východu a severní Afriky. U jedinců pocházejících ze střední a západní Evropy se vyskytuje extrémně vzácně. Diagnóza je v první řadě klinická. FMF se projevuje krátkými atakami horečky obvykle doprovázenými krutou bolestí břicha či na hrudi, která během 1–3 dnů samovolně ustoupí. Může se také objevit růžovitá kožní vyrážka a akutní bolestivý zánět klou-



FOTO: ADOBE STOCK

„
Až u čtvrtiny neléčených jedinců se rozvine komplikace související se zvýšenou produkcí zánětlivých látek v těle, která může vést k poškození orgánů, zejména ledvin.

bů. Frekvence atak je individuální. V době ataky jsou v krvi zvýšeny laboratorní známky zánětu. V zemích s nízkým výskytem FMF je diagnóza podpořena pozitivním nálezem genetické analýzy. Interpretace tohoto vyšetření však není jednoduchá, a měla by proběhnout na specializovaném klinickém pracovišti.

Je pacientům v dnešní době dostupná nějaká účinná léčba?

Ano. Základem léčby FMF je dlouhodobé (celoživotní) denní užívání protizánětlivého léku, který se podá-

vá v tabletové formě. U většiny pacientů tato léčba navodí ústup horeček i dalších projevů zánětu a předejde rozvoji dlouhodobých komplikací. Ve výjimečných případech nedostatečného účinku protizánětlivého léku jsou ve specializovaných centrech k dispozici biologické přípravky ze skupiny blokátorů zánětlivého působku interleukinu-1. Součástí dlouhodobého managementu je monitorování krevní koncentrace zánětlivých bílkovin v krvi, a to zejména v období mimo horečnatou ataku. Jedná se o tzv. sérový amyloid A (SAA), který odráží zánět citlivěji než běžně dostupný C-reaktivní protein (CRP).

K čemu může dojít v případě, že toto onemocnění není léčeno?

Až u čtvrtiny neléčených jedinců se rozvine komplikace související se zvýšenou produkcí zánětlivých bílkovin v těle (zejména SAA). Ukládání SAA do orgánů, hlavně ledvin, vede k jejich poškození s rizikem nevratného selhání. Hovoříme o tzv. amyloidóze A.

Příběh Filipa, *pacienta* *s familiární* *středomořskou* *horečkou*

Jedenáctiletý Filip se potýká s familiární středomořskou horečkou (FMF), která je jedním z typu syndromů periodické horečky. Jaká byla jeho cesta ke správné diagnóze a jak se s nemocí vypořádala jeho rodina?

Jmenuji se Mirka, je mi 38 let a mám syna Filipa, který letos oslavil jedenácté narozeniny. Kromě občasného nachlazení nebo drobných úrazů ho nikdy nic netrápilo. Zlom ale nastal zhruba před rokem. Filip se vrátil ze školy a stěžoval si na to, že ho strašně bolí břicho a kolena. Když jsme mu dala ruku na čelo, bylo mi jasné, že má horečku, naměřili jsme teplotu 38,4 °C. Překvapilo mě, jak rychle se Filip uzdravil, do dvou dnů byl bez teplot a bez bolesti. Několik týdnů bylo všechno v pořádku. Jednoho dne se ale Filip probudil s tím, že nemůže jít do školy, protože je mu zase špatně. Průběh nemoci byl stejný jako poprvé – teplota nad 38 °C a silné bolesti břicha a bolesti kloubů.

Tato několikadenní „viróza“ se v průběhu šesti měsíců opakovala ještě několikrát. Už jsem nevěřila tomu, že se jedná o běžnou chřipku, která ve škole často řádí. Navštívila jste proto s Filipem specialistu, popsala jsem mu příznaky nemoci a řekla jsem mu, že se s touto nemocí za posledního půl roku potýkáme už popáté. Lékař Filipa vyšetřil a udělal mu krevní testy. Ukázalo se, že trpí familiární středomořskou horečkou, o které jsem až do této chvíle nikdy neslyšela. Lékař mi vysvětlil, že se jedná o nejčastější vrozenou periodickou horečku a její příčinou je porucha v genu označovaném jako MEFV.

Tato dědičná neinfekční nemoc se nejčastěji projevuje právě opakovanými epizodami horečky s výraznými bolestmi břicha. Vzhledem k tomu, že se jedná o vrozené onemocnění, musí Filip po zbytek života užívat léky. Naštěstí však léky zabráňují vzniku atak horečky, takže může žít normálním životem.

Příznaky onemocnění

Opakovaná bolest břicha způsobená zánětem pobřišnice



Bolest na hrudníku při zánětu pohrudnice nebo osrdečníku



Bolesti kloubů při zánětu kloubní výstelky



Ostatní příznaky:

Výrazná únava, svalové bolesti, bolest hlavy, bolest krku, bolest genitálu u mužů, neinfekční zánět mozkových blan a další



Další projevy:

vyrážka - bolestivá, červená, nejčastěji kolem kotníků



Chcete se dozvědět více?

www.periodickehorecky.cz

Mukopolysacharidóza:

Vzácná porucha metabolismu

Mukopolysacharidóza je dědičná metabolická porucha, kdy některé enzymy v buňkách nefungují tak, jak by měly. Jedná se o vzácnou nemoc, která se zpravidla projeví v dětství. Jaké jsou dostupné možnosti diagnostiky a léčby? Na otázky odpovídá MUDr. Robert Šáhó ze Všeobecné fakulturní nemocnice v Praze.



MUDr. Robert Šáhó
Klinika pediatrie
a dědičných poruch
metabolismu 1. LF UK
a VFN v Praze,
doktorand na
1. LF UK (studijní
program Nutriční
a metabolické vědy)

Mukopolysacharidóza patří mezi vzácné nemoci. Jak se projevuje a koho postihuje nejčastěji?

Mukopolysacharidózy (MPS) jsou dědičné metabolické poruchy, při nichž některé enzymy v buňkách nefungují správně, což vede k hromadění toxických látek (mukopolysacharidů) v tkáních. Mukopolysacharidy jsou velké molekuly, které se podílejí na stavbě pojivové tkáně. V současné době známe 7 typů MPS. Prevalence MPS v České republice je 3,7 na 100 000 novorozenců. MPS se vyskytuje stejně mezi chlapci a dívkami kromě MPS typu II, jež se typicky vyskytuje u mužského pohlaví. Mukopolysacharidózy jsou multisystémová onemocnění, mukopolysacharidy se totiž postupně hromadí v různých orgánech (mozek, játra, slezina atd.), ovlivňují strukturu i funkci, a tak vedou k poruchám těchto orgánů. Děti s MPS se po narození zdají být zcela zdravé, ale později se u nich mohou objevit častější infekce horních cest dýchacích, pupeční a tříselné kýly, zvětšení jater a sleziny. Častá jsou i kloubní postižení, poruchy sluchu, srdeční šelest, hrubé rysy tváře či opoždění psychomotorického vývoje. Některé

formy mohou být spojeny s nižším vzrůstem na podkladě kostních deformit.

Přiblížil byste nám, jak probíhá cesta pacienta od prvních příznaků přes diagnostiku až k léčbě?

Počáteční příznaky u MPS jsou spíše necharakteristické, proto mají lékaři potíže s rozpoznáním a stanovením diagnózy. Prvním krokem je, aby lékař prvního kontaktu vyslovil podezření a odeslal pacienta do příslušného centra. Diagnóza se stanovuje ve specializovaných laboratořích, kde se provádí screening moči na MPS, analýza aktivity enzymu a genetické vyšetření patogenní mutace v konkrétním genu. Diagnóza se nejčastěji stanovuje v pozdějším dětství.

Jaké mají pacienti aktuální možnosti léčby?

Péče o MPS pacienty je velmi komplexní, nemoc postihuje všechny orgány. Léčba pacientů závisí na typu mukopolysacharidózy a také na závažnosti příznaků. Jednou z možností u některých typů MPS je transplantace kostní dřeně nebo kmenových buněk. Enzymatická



Péče o MPS pacienty je velmi komplexní, nemoc postihuje všechny orgány.

léčba je vhodnou modalitou pro pacienty s MPS I, II, IV, VI a VII. Léčbou u MPS III je substrát redukující terapie, která zabraňuje produkci látek, jež se v buňkách hromadí. Genová terapie je zatím ve fázi klinických zkoušek. Kromě popsaných modalit je třeba léčit také jednotlivé příznaky onemocnění.

Jak je to s dostupností léčby v rámci Česka a Slovenska?

Dostupnost léčby a dalšího sledování u MPS je obecně srovnatelná s ostatními evropskými regiony. Enzymatická léčba je dostupná pro pacienty všech věkových kategorií u MPS I, II, IV a VI. Pacienti zahajují léčbu ve specializovaných centrech, následně je možné pokračovat v terapii v blízkosti bydliště. Není však možné domácí podávání enzymoterapie, jak je tomu v některých evropských zemích.

Život s Fabryho chorobou

je výzva

Fabryho choroba patří mezi vzácná genetická onemocnění. Vzhledem k často nespecifickým příznakům bývá složité ji správně diagnostikovat a včas nasadit vhodnou léčbu. Jaký je život s tímto onemocněním?



Dagmar Škvárová
pacientka

Diagnostika Fabryho choroby bývá často složitá. Můžete nám popsat svou zkušenost?

Ke stanovení správné diagnózy vedla poměrně dlouhá cesta. Fabryho choroba se skrývala za nespecifickými obtížemi jako je únava, šumění v uších, časté křeče v končetinách a bušení srdce. Pro zvýšenou hladinu bílkoviny v moči, která mé příznaky doprovázela, mě můj praktický lékař poslal na nefrologickou ambulanci v Městské nemocnici v Ostravě, kde mi nemoc diagnostikovali.



Fabryho choroba ovlivnila mé vnímání sebe sama i způsob, jakým žiji.

Byl u vašich příbuzných proveden rodinný screening?

Ano. Vyšetření se podrobili oba synové a jeden z mých bratrů, naštěstí se u nikoho nemoc nepotvrdila.

Můžete nám popsat, jak probíhá léčba?

Od března 2016 jsem každých 14 dní dojížděla na infuzní léčbu v Městské nemocnici Ostrava což mě stálo hodně času a úsilí. Od září 2019 jsem léčená perorální léčbou.

Léčba Fabryho choroby musí být jistě velmi náročná.

Naučila jste se díky ní něco pozitivního?

Fabryho choroba ovlivnila mé vnímání sebe sama i způsob, jakým žiji. Denně naslouchám svému tělu, které mi buď umožní aktivně se zapojit do života, nebo mi naopak dá signál, že potřebuji odpočívat.

Využíváte služeb nějaké pacientské organizace, která sdružuje osoby se stejnou diagnózou?

Ano, aktivně se zapojuji do programu nabízených pacientským sdružením META. Pravidelně se účastním rekondičního pobytu „Pastviny“, kde mají pacienti možnost otevřeně diskutovat své pocity a obavy ohledně ne-

Co je Fabryho choroba?



Jedná se o dědičné, různorodé, progresivní onemocnění, které postihuje více orgánů.

Příznaky onemocnění



PSYCHIKA:

obavy, deprese, izolace, strach, pocit úlevy po stanovení diagnózy



OČI:

postižení rohovky, šedý zákal



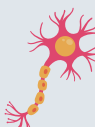
LEDVINY:

bílkovina v moči, porucha činnosti ledvin, selhání ledvin



KŮŽE:

minimální nebo naopak nadměrné pocení, malé tmavě červené hrbolky na kůži, zejména v oblasti břicha, hýždí a třísel



NERVOVÝ SYSTÉM:

pocit pálení a bolesti dlaní a chodidel, špatná snášenlivost chladu a tepla, cévní mozkové příhody v mladém věku



KARDIOVASKULÁRNÍ SYSTÉM:

nepravidelný, rychlý nebo pomalý tep, infarkt myokardu nebo srdeční selhání, zvětšená levá komora srdeční



TRÁVICÍ ÚSTROJÍ:

nevolnost, zvracení, křeče, průjem, bolesti břicha, plynatost, zácpa, problémy s udržení hmotnosti

moci. Je to také unikátní příležitost setkat se s odborníky na Fabryho chorobu.

Co je podle vás k zvládnání léčby a života s touto nemocí nejdůležitější?

Žít s Fabryho chorobou představuje výzvu, ale s vědomím neustálé péče odborníků a podpory ze strany rodiny a přátel vše zvládám lépe. Tato opora mi pomáhá integrovat se do běžného života téměř bez omezení a žít ho naplno.

Každý z nás má sílu měnit životy pacientů se vzácným onemocněním

V České republice si každý 94. rodič vyslechne, že jeho dítě trpí život ohrožujícím onemocněním. Léčba některých z nich je velmi omezená nebo dokonce nedostupná. To ale můžeme společně změnit!

Podpořte organizaci:



Našemu synovi před šesti lety diagnostikovali Angelmanův syndrom (AS), vzácné genetické onemocnění. V České republice žije přibližně 120 lidí s touto diagnózou a každý z nich potřebuje nepřetržitou péči.

Věda, výzkum a jejich podpora

Rozhodli jsme se nevzdát, spojili síly s českými vědci a spustili výzkum, který má potenciál nejen pomoci lidem s AS, ale také poskytnout klíčové poznatky pro léčbu celé řady dalších onemocnění. Nyní potřebujeme vaši pomoc.

Každý příspěvek, malý či velký, nám umožní pokračovat ve výzkumu a přinést naději mnoha rodinám. Podpořte výzkum vzácných onemocnění – každý z nás má sílu měnit životy k lepšímu.

www.asgent.org

Mukopolysacharidosa: Sdělením diagnózy vše teprve začíná

Rodiny s dětmi, kterým byla diagnostikována mukopolysacharidosa, je třeba podpořit, a to na různých úrovních. Jak k tomu přispívá Společnost pro mukopolysacharidosu?

Rodinám dětí s dědičnou poruchou metabolismu již 30 let pomáhá Společnost pro mukopolysacharidosu (MPS). Na začátku péče je nasměruje, poradí jim, propojí je s jinou, už zkušenější rodinou. Díky podpoře EHP a Norských fondů může nyní Společnost pořádat vzdělávací semináře, setkávat se s odborníky

a vytvářet nové informační brožury. Právě informace a podpora v prvních chvílích života s diagnózou a při změnách zdravotního stavu dětí jsou naprosto klíčové.

Včasná diagnóza je základ

„Pořád platí důležitost včasného stanovení správné diagnózy a navá-

zání pacienta a jeho rodiny na týmy odborníků v nemocnici i v následné péči. Sdělením diagnózy to teprve začíná. Rodiny je potřeba na jejich cestě podporovat dlouhodobě,“ vysvětluje krizová interventka Petra Hájková.

www.mukopoly.cz

Podpořte organizaci:



Organizace HAE Junior pomáhá dětem a mládeži se vzácnou poruchou imunity

Hereditárním angioedémem trpí v České republice jen dvě stovky pacientů. Organizace HAE Junior cíleně podporuje české děti a mládež s HAE a jejich rodiny na cestě k lepší budoucnosti.

Podpořte organizaci:



Hereditární angioedém (HAE) je vzácné onemocnění, které postihuje přibližně 1 z 50 000 lidí, v Česku jím tedy trpí přibližně 200 osob. Nemoc se projevuje opakovanými, bolestivými otoky na různých místech těla.

Podpora pacientů

HAE Junior je patientská organizace usilující o lepší život českých dětí a mládeže s HAE. Pořádá edukační pobyty, osvětové projekty, patientské průzkumy, vydává informační materiály a podobně. Každý rok se

také zapojuje do světového Dne vzácných onemocnění. Navíc je členem národních i mezinárodních iniciativ Eurordis, ČAVO, NAPO nebo HAEi. Zároveň se angažuje v patientské radě referenční sítě ERN-RITA.

www.haejunior.cz