

Vzácná onemocnění

"Vzácným" označujeme onemocnění, které postihuje méně než 5 osob z každých 10 000." Existuje více než 6 000 různých vzácných onemocnění (VO). Souhrnný počet pacientů s VO je však velký. Jedná se o různorodou skupinu převážně dědičných a multisystémových nemocí s velmi nízkým výskytem v obecné populaci, která mají dopad na kvalitu života a sociální začlenění pacienta, popř. ohrožují jeho život. Asi 80 % vzácných onemocnění má silný genetický původ.

V Evropě žije přibližně 30 000 000 se vzácným onemocněním, celosvětově pak cca. 300 000 000 lidí. Mezi vzácnými nemocemi najdeme i taková, jejichž výskyt je velmi vzácný. Taková onemocnění označujeme jako ultravzácná. Jejich prevalence je určena jako méně než 1 z 50 000 osob.



Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO)

Významnou podporou pro pacienty se vzácným onemocněním a jejich rodiny jsou patientské organizace. Některé z nich jsou sdruženy v **České asociaci pro vzácná onemocnění (ČAVO)**, která zastupuje jejich zájmy a posiluje povědomí o problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli státních i mezinárodních institucí a veřejností. <https://www.vzacna-onemocneni.cz/>



Den vzácných onemocnění

Na problematiku vzácných onemocnění od roku 2008 upozorňuje **Den vzácných onemocnění**, který připadá na poslední den v únoru. <https://www.rarediseaseday.org/>



Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění (ERN)

Vysoce specializovaná centra pro vzácná onemocnění jsou odborná pracoviště, na kterých je umožněna multidisciplinární péče. Od roku 2017 se některá pracoviště připojila do Evropských referenčních sítí.

<https://www.vzacna-onemocneni.cz/vzacna-onemocneni/evropske-referencni-site-ern.html>

Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění (NKCVO)

Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění bylo založeno v roce 2012. Jeho posláním je odborná garance a koordinace aktivit v oblasti vzácných onemocnění. V rámci centra a ve spolupráci s ČAVO funguje emailová „help linka“ pro vzácná onemocnění – help@vzacna-onemocneni.cz. Ta slouží lékařům, kteří mají u svého pacienta podezření na vzácné onemocnění, ale také každému, kdo řeší příznaky neznámé, možná vzácné nemoci.

V současné době řeší Centrum mimo jiné projekt zaměřený na specifickou problematiku vzácných onemocnění u pacientů ze sociálně vyloučených lokalit. Touto problematikou se zabývají připojené prezentace.

<https://www.youtube.com/playlist?list=PLuY9yIqYxGil0mhjW2cflq6dyQvMP-3s>



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY