

Vzácná genetická onemocnění v romské populaci: jejich diagnostika a léčba

30.4.2024 - Petra Hátlová, Ivana Funková | Fakultní nemocnice Motol

Dne 16. dubna 2024 proběhla závěrečná konference projektu financovaného z finančního mechanismu EHP a Norsko s názvem „Zvýšení dostupnosti cílené prevence a včasné diagnostiky specifických přenosných a nepřenositelných onemocnění ve vybraných sociálně vyloučených lokalitách s romskými komunitami“, reg.č. ZD-ZDOVA2-001. Závěrečná konference se konala v prostorech Kaiserštejnského paláce.

Na této konferenci byla odborná veřejnost z řad praktických lékařů a dalších zdravotnických pracovníků informována o cílech, aktivitách projektu a jejich naplnění.

V rámci projektu tohoto projektu, který je zaměřen na zvýšení povědomí o specifických genetických onemocněních vyskytujících se v romské populaci, proto vyšla publikace s názvem **Vzácná genetická onemocnění v romské populaci: jejich diagnostika a léčba.**

Cílem publikace je pomoci praktickým dětským lékařům zorientovat se v problematice, diagnostice a managementu vzácných onemocnění v romské populaci. Publikace je pro odbornou veřejnost dostupná i na webové adrese <https://nf.ublg.cz>. *„Zejména kolegy z terénu chceme informovat o síti odborných pracovišť, která vzácná onemocnění mohou cíleně diagnostikovat a zajistit jejich léčbu. V publikaci jsou vzácná onemocnění řazena dle oborů, jsou přehledně vypsány jejich symptomy, možnosti diagnostiky i léčby. Publikace zároveň přináší kontakty na zařízení, kde lékaři mohou hledat pomoc, členěné dle lokalit. Je to manuál, který by měl zejména dětským praktikům pomoci zvládnout složitou problematiku vzácných onemocnění,“* dodává profesor Milan Macek, který je pod publikací podepsán jako autor.

Vzácná genetická onemocnění v romské populaci: jejich diagnostika a léčba

Ve světě je asi dvacet milionů osob, které trpí některým ze vzácných onemocnění (VO). Pokud bychom celosvětově nahlédli do individuálních kazuistik, bude řeč asi o 1200 onemocnění, která jsou ročně nově diagnostikována. Přesný počet vzácných onemocnění není znám, odhaduje se ale, že jich je 5000-7000. Toto číslo není ustálené zejména proto, že díky novým technologiím, postupům a vědeckým poznatkům probíhá řada studií cílených na zpřesnění diagnostiky již známých, ale i zcela nových VO.

„Společnou charakteristikou vzácných onemocnění je, že jsou vzácná v obecné populaci, ale zároveň zahrnují celou medicínu, dotýkají se všech specializací a odborností. Dalším specifikem je, že je u nich silná genetická komponenta; genetika u vzácných onemocnění hraje dominantní roli a víc než 80 % jich je tohoto typu. Patří sem nejružnější syndromová onemocnění, neurovývojové poruchy, endokrinologická onemocnění či vrozené poruchy metabolismu,“ vysvětluje profesor MUDr. Milan Macek, DrSc., MHA, přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol.

Vzácná onemocnění v praxi

S pacienty se vzácným onemocněním se ve své praxi setkávají lékaři z celé řady oborů: genetici, oftalmologové, kardiologové, neurologové, ale i praktičtí lékaři pro dospělé a praktičtí pediatři. *„V praxi pediatrů je velmi složité pomyslet na to, že některé z dětí, které mají v péči, může trpět vzácným onemocněním, protože příznaky těchto onemocnění nejsou specifické. Situace je složitější*

tehdy, jde-li o dítě z romské komunity,“ dodává profesor Macek.

V romské populaci se vyskytují specifická VO, která jsou dána především populačně genetickou historií a relativní společenskou a geografickou izolovaností evropských romských populací. Tato onemocnění zůstávají velmi často nedagnostikovaná či špatně diagnostikovaná a zdravotní systém o dětech, které jimi trpí, často neví. Typickým příkladem jsou formy vzácných očních onemocnění či neurosenzorická onemocnění.

<https://www.fnmotol.cz/tiskove-zpravy/vzacna-geneticka-onemocneni-v-romske-populaci>