

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 nepřenosných 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 pediatrie 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 nediagnostikovaná 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>