

Evropské referenční sítě pomáhají pacientům se vzácnými onemocněními napříč Evropou. FNUSA je zapojená hned do tří

27.2.2025 - | Fakultní nemocnice u sv. Anny

Jednou z nich je síť EpiCARE, která se zaměřuje na diagnostiku a léčbu vzácných a komplexních epilepsií. „Epilepsie jako rozhodující symptom je popsána u zhruba 140 onemocnění. Některá z nich jsou ale tak vzácná, že se vyskytují jenom v jednotkách v rámci celé Evropy. Mnoho pacientů tak zůstává nediodagnostikováno a bez přístupu k léčbě, jelikož zkrátka ne každý neurolog má možnost se s daným typem pacienta setkat a léčit ho podle vlastních zkušeností,“ komentuje prof. Milan Brázdil, přednosta I. neurologické kliniky Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně a LF MU, jejíž Centrum pro Epilepsie Brno je součástí sítě EpiCARE od roku 2017.

Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění jsou důležité nejen pro pacienty, kterým dávají větší naději efektivní léčbu, ale také pro vědu a výzkum. „Naším cílem je, aby co nejvíce pacientů žilo bez epileptických záchvatů. Sdílení informací s kolegy v zahraničí nám pomáhá i s ohledem na další rozvoj medicíny – u některých vzácných epilepsií může být pro výzkum klíčové, aby se spojilo vícero epileptologických center a spolu se podívali na dostatečný počet podobných pacientů,“ zdůrazňuje význam sítí prof. Brázdil.

I. neurologická klinika Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně a LF MU figuruje v evropských referenčních sítích ještě jednou, konkrétně v ERN RND (Rare Neurological Disorders). V rámci této komunikační linky mezi evropskými odbornými pracovišti mohou naději na stanovení správné diagnózy hledat pacienti se vzácnými neurodegenerativními nemocemi, například multisystémovou atrofií, cerebelární ataxií či vzácnými typy demencí, jako je třeba demence s Lewyho tělísky.

Poslední sítí, jejíž součástí jsou odborníci z naší fakultní nemocnice, je ERN-Skin. Jak název napovídá, tato struktura sdružuje informace o pacientech se vzácnými dermatologickými onemocněními. „Naše centrum je aktivně zapojeno do skupiny řešící autoimunitní bulózní dermatózy a závažné, život ohrožující polékové reakce typu toxické epidermální nekrolýzy a Stevens-Johnsonova syndromu,“ upřesňuje vedoucí lékařka Centra pro vzácná kožní onemocnění při I. dermatovenerologické klinice FNUSA a LF MU MUDr. Eva Březinová, Ph.D.

Na světě žije téměř 300 milionů lidí se vzácným onemocněním. V Evropě je to kolem 30 milionů, v Česku půl milionu. Na jejich těžkou situaci každoročně upozorňuje poslední únorový den, letos s podtitulem „Aby nikdo nezůstal stranou“. Právě pocit vyloučení, neporozumění a společenské izolace je totiž bohužel častým doprovodným jevem k už tak obtížné zdravotní situaci pacientů. Překonat tyto překážky v tuzemsku pomáhá Česká asociace pro vzácná onemocnění, která mimo jiné provozuje Help linku. Na e-mail help@vzacna-onemocneni.cz se ve složitých případech a situacích mohou obracet pacienti i lékaři, kteří potřebují konzultaci nebo propojení s dalšími odborníky.

<https://www.fnusa.cz/evropske-referencni-site-pomahaji-pacientum-se-vzacnymi-onemocnenimi-napri-c-evropou-fnusa-je-zapojena-hned-do-tri>