

# DEN BOJE PROTI VZÁCNĚM CHOROBYM

Úterý, 27. února 2018

Den 29. února byl vyhlášen Mezinárodním dnem boje proti vzácným chorobám. Datuje se od roku 2008, a jak vidno, slaví se vždy po čtyřech letech. Ale připomenout si ho máme i dnes. Moderní genetické testy pomáhají odhalit vzácná onemocnění ještě před narozením dítěte. Ta mají genetický základ a jsou také podmíněna dědičností.

Jsou tedy možné i situace, kdy z rodičů na potomky a v současnosti existují metody, které dokáží již u stádia embrya rozpoznat, zda jsou jeho geny nositelem některého z mnoha vzácných onemocnění. Vše odhalit nelze, ale právě tyto testy dávají nastávajícím rodičům šanci k narození zdravého dítěte. Díky metodě PGD, tedy preimplantační genetické diagnostice, je možné u rizikových párů předem zjistit přenos nemoci na jejich dítě.

Bohužel, na léky proti vzácným nemocem mají pacienti dlouho čekají. Vzácných onemocnění známe asi 7 000, ale víme o nich stále opravdu docela málo. Pacienti tak čekají celé roky na léčbu, které nemocní s běžnými chorobami vůbec neznají. Ani lékaři, kteří se na jejich léčbu úzce specializují, nemají v dnešní době snadnou práci. Totéž platí o vědeckých výzkumnících, kteří vyvíjejí léky proti vzácným nemocem; tyto léky se nazývají „sirotčí léky“ neboli orphan drugs. Takové léky za běžného stavu totiž nemohou výrobci pokrýt vývoj. Pojem se tedy vztahuje k zákonu vydanému v USA v roce 1983 (Orphan Drugs Act; podobná pravidla později vydala také Evropská unie), který zvyhodňuje společnosti, které se rozhodnou takový lék vyvinout (daňové úlevy, delší doba monopolu). Seznam o. d. dnes zahrnuje přes 100 léků, například eculizumab, epogen, fenylbutyrát, laronidáza, sunitinib aj. V České republice jde podle odhadů České asociace pro vzácná onemocnění asi 600 000 až 800 000 lidí se vzácnou nemocí. V Evropské unii jde o více než 30 milionů lidí. Celosvětově o více než 350 milionů lidí. Zdroj: internet