

DEN BOJE PROTI VZÁCNĚM CHOROBĀM

ÅšterÅ½, 27 Ånor 2018

Den 29. února byl vyhlášen Mezinárodním dnem boje proti vzácným chorobám. Datuje se od roku 2008, a jak vidno, slaví se vÅdy po ÅtyÅ™ech létech. Ale pÅ™ipomenout si ho mÅ™eme i dnes. Moderní genetické testy pomáhají od vzácná onemocnĚní jeÅ™tÅ™ pÅ™ed narozením dĚte. Ta mají genetický základ a jsou také podmínĚna dĚdičností.

Jsou tedy pÅ™enášena 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 dĚte. Díky metodě PGD, tedy preimplantační genetické diagnostice, je možné u rizikových párů pÅ™edejit pÅ™enosu nemoci na jejich dĚte.

Bohužel, na léky proti vzácným nemocem nĚkterí pacienti dlouho čekají. Vzácných onemocnĚní známe asi 7 000, ale víme o nich stále opravdu docela málo. Pacienti tak čekají celé řady pÅ™ekážek, které nemocní s bĚnými chorobami vĚbec neznají. Ani lékaři, kteří se na jejich léčbu úzce specializují, nemají v dnešní době snadnou práci. Totéž o vědeckých výzkumnících, kteří vyvíjejí léky proti vzácným nemocem; tyto léky se nazývají "sirotčí léky" neboli orphany, anglicky 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 pÅ™es 100 léků, například eculizumab, epogen, fenylbutyrát, laronidáza, sunitinib aj. V České republice je 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