**Vzácná onemocnění, rodiče, děti a lékař urgentního příjmu**

**Jana Šeblová 1,2,3, Jitka Dissou 1, Markéta Havlovicová 4,5,6 René Břečťan 7, Milan Macek 4,5,6**

1 Oddělení urgentního příjmu a LSPP dětí FN Motol

2 Urgentní příjem ON Kladno

3 Zdravotnická záchranná služba Středočeského kraje, p.o.

4 Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

5 Společnost lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP

6 Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění

7 Česká asociace pro vzácná onemocnění

Vzácná onemocnění (VO) jsou velice heterogenní skupinou onemocnění, jejich počet se odhaduje na přibližně 7000. V rámci Evropské unie je VO definováno jako život ohrožující či vážné chronické onemocnění s prevalencí nižší než 1:2000. Asi 80 % vzácných onemocnění má genetický původ, u části pacientů zůstává příčina jejich choroby neodhalena. Často se obtíže způsobené vzácnými onemocněními objevují brzy po narození. Postihují 4-5 % novorozenců a kojenců (například některé vrozené vývojové vady, dědičné poruchy metabolismu, geneticky podmíněná onemocnění a vzácné nádory). V ČR může některým ze vzácných onemocnění trpět až půl miliónu osob.

Vzhledem k počtu možných diagnóz a současně velmi nízké pravděpodobnosti výskytu není povědomí o specifických léčebných postupech mezi odbornou veřejností oboru urgentní medicíny vysoké. Přesto může být lékař urgentního příjmu ve službě konfrontován s akutním stavem u pacienta s již diagnostikovaným vzácným onemocněním nebo s příznaky, které jsou nespecifické (poruchy vědomí, křeče, respirační insuficience, šokové stavy, ale i dlouhodobé neprospívání dítěte bez jasně určené příčiny apod.) a později vedou k diagnostice vzácného onemocnění. Vyvstává zde zásadní důležitost spolupráce s rodinou či poučenými pečujícími osobami. Pro některá vzácná onemocnění existují i doporučené postupy pro urgentní stavy spolu s přehledem rizik toho kterého konkrétního onemocnění a mohou být podporou v situacích, kdy je možný krátký časový odklad. Poměrně často se v praxi urgentní medicíny setkávají lékaři s respirační insuficiencí u pacientů se svalovými dystrofiemi při jinak nezávažných respiračních infektech. V těchto situacích je volba ventilační strategie náročným a komplexním rozhodnutím, kdy by mezioborový doporučený postup pomohl odstranit nejistotu poskytovatelů urgentní péče.

Při dosud nediagnostikovaných nemocech musí lékař/ka vždy postupovat symptomaticky se zaměřením na stabilizaci základních životních funkcí, a v případě pacientů s jejich selháváním či ohrožením co nejdříve předat tyto do intenzivní péče k další diagnostice a léčbě.

Prezentace je doplněna několika kazuistikami z praxe urgentního příjmu:

* úraz hlavy dvouletého chlapce s diagnostikovanou megacephalickou leukoencefalopatií se subkortikálními cystami typu I;
* fokální motorický záchvat křečí s protrahovanou poruchou vědomí u čtyřměsíční dívky, diferenciální diagnóza na základě zobrazovacích a dalších metod Sturge-Weberův syndrom nebo leptomeningeální hemangiomatóza;
* rozhodovací proces při respiračních obtížích u pacientů se svalovou dystrofií.

**Zdroje:**

1. Věstník MZ ČR: Základní síť center pro vzácná onemocnění (2012, 4: str. 5): <https://www.mzcr.cz/vestniky/> (vyhledáno 22. 8. 2020)
2. Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění - <http://nkcvo.cz/>
3. Rare diseases – Emergency guidelines: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Emergency.php?lng=EN>
4. Česká asociace pro vzácná onemocnění: <http://www.vzacna-onemocneni.cz/>