

**Ojedinelé choroby – nová výzva aj pre pediatriu**

Na ilustráciu frekvencie výskytu chorôb uvádza nová anglická učebnica odhad, ako dlho by mal lekár primárneho kontaktu pracovať, aby sa stretol s jednotlivými diagnózami. Podľa toho sa s novodiagnostikovanou astmou či infekciou močových ciest môže stretnúť už po mesačnej a s diabetom po 6-ročnej praxi. Ale na to, aby diagnostikoval nového pacienta s akútnou lymfoblastickou leukémiou či fenylketonúriou by mal vykonávať prax 20 respektíve 300 rokov...

Takéto modelovanie názorne ilustruje problémy s ojedinelými chorobami. Každý chorý je postihnutý, ale určite nie je prehnané povedať, že pacienti s ojedinelými chorobami sú až viacnásobne. Nestačí, že trpia na závažnú chorobu, ich postihujú aj ďalšie problémy súvisiace s oneskorenou diagnózou choroby, nedostatočnou znalosťou podstaty týchto zriedkavých stavov a nedostatočnou pripravenosťou na ich riešenie v každodennej praxi. Postihuje ich aj nedostupnosť zdravotnej starostlivosti zodpovedajúcej úrovne a často aj chýbanie účinnej terapie (čiastočne pre nedostatočnú motiváciu priemyslu na prípravu špecifických liekov pre choroby, ktoré vzhľadom na malý počet pacientov nesľubujú očakávaný zisk...).

Choroba sa považuje za zriedkavú, ak postihuje menej ako 5 osôb z každých 10 000 (teda päťsto osôb na jeden milión) obyvateľov. Osemdesiat percent zriedkavých ochorení má zrejme genetické príčiny, zahŕňa jeden alebo viacero génov alebo chromozómových abnormalít a až 75 % z nich sa prejavuje už v detskom veku. Paradoxne však celkový počet pacientov s viac ako 7 000 známymi ojedinelými chorobami je vysoký! V 460 miliónovej európskej populácii sa každé ojedinelé ochorenie môže vyskytovať v priemere až u 230 000 ľudí (samozrejme počet pacientov s jednotlivými chorobami sa môže značne líšiť), teda až 30 miliónov ľudí (asi 7 percent obyvateľov EÚ) trpí ojedinelou chorobou! Ani pre ostatných nie je nezvyčajné „byť zasiahnutým“, keďže tieto stavy vo svojom dôsledku ovplyvňujú celú rodinu pacienta. V tejto súvislosti je „zriedkavé“ nájsť rodinu, v ktorej by nikto (ani z predkov) nemal zriedkavé alebo „neznáme“, „nevysvetliteľné“, „mimoriadne“ ochorenia. Takéto zriedkavé choroby majú za následok veľkú izoláciu pacientov, oni aj ich rodiny si voči okolitému svetu pripadajú zraniteľní.

Preto je dôležité, že téma zriedkavých ochorení, ich diagnostiky a liečby je v poslednej dobe jednou z priorit európskej legislatívy v oblasti zdravotníctva. Vedenie presných záznamov o ľuďoch so zriedkavým ochorením na národnej úrovni je veľmi ťažké. Veľkú pomoc v tejto práci poskytuje Orphanet – databáza informácií o ojedinelých chorobách a liekoch pre laickú a odbornú verejnosť ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)). Orphanet zahŕňa expertmi pripravenú recenzovanú encyklopédiu pre odborníkov, informácie pre pacientov a adresár odborných služieb. Tento adresár obsahuje informácie o príslušných klinikách, klinických laboratóriách, výskumnej činnosti a tiež o patientských organizáciách. Naša aktívna účasť na aktivitách Orphanetu vrátane grantových úloh EU s určitou príspeje k zlepšeniu diagnostiky, starostlivosti a liečby pacientov s ojedinelými chorobami aj na Slovensku.

prof. MUDr. László Kovács, DrSc., MPH

**Pediatrica pre prax**

Ročník 11, 2010, číslo 2, vychádza 6× ročne

**Predsedá redakčnej rady:**

prof. MUDr. László Kovács, DrSc., MPH

**Podpredsedá redakčnej rady:**

prof. MUDr. Vladimír Mihál, CSc.

**Odborný editor:**

prof. MUDr. Ľudmila Podracká, CSc.

**Redakčná rada:**

MUDr. Eva Antonyová, prof. MUDr. František Bauer, CSc., doc. MUDr. Marta Benedeková, PhD., doc. MUDr. Olga Červeňová, CSc., doc. MUDr. Peter Čiznár, CSc., prof. MUDr. Svetozár Dluholucký, CSc., prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc., Mgr. Jaroslava Fendrychová, MUDr. Pavel Frühauf, CSc., MUDr. Josef Grym, MUDr. Josef Gut, MUDr. Karel Goldemund, CSc., MUDr. Nora Hradská, doc. MUDr. Darina Chovancová, CSc., prof. MUDr. Karol Kráľinský, PhD., MUDr. Alena Machovcová, MBA, doc. MUDr. Jozef Mašura, CSc., doc. MUDr. Ivan Novák, CSc., MUDr. Jana Rašková, MUDr. Katarína Šimovičová, MUDr. Pavol Šimurka, prof. MUDr. Jiří Šnajdauf, DrSc., doc. MUDr. Branislav Spišák, CSc., mim. prof., MUDr. Alena Staníková, PhD., doc. MUDr. Peter Stanko, PhD., MUDr. Ján Šuba, doc. MUDr. Dalibor Sedláček, CSc., MUDr. Jarmila Seifertová, doc. MUDr. Pavol Sýkora, CSc., doc. MUDr. Ján Trnka, CSc.

**Vydavateľ:**

SOLEN, s. r. o.

**SOLEN**  
MEDICAL EDUCATION

**Adresa redakcie:**

SOLEN, s. r. o., Lovinského 16, 811 04 Bratislava, [www.solen.eu](http://www.solen.eu)  
tel.: 02/5465 1381, fax: 02/5465 1384, [redakcia@solen.sk](mailto:redakcia@solen.sk)

**Redaktorka:**

Ing. Jana Repiská,  
02/5413 1381, 0911 900 599, [repiska@solen.sk](mailto:repiska@solen.sk)

**Šéfredaktor vydavateľstva:**

Mgr. Roman Jazudek, [jazudek@solen.sk](mailto:jazudek@solen.sk)

**Grafická úprava a sadzba:**

Martin Michalík, [michalik@solen.sk](mailto:michalik@solen.sk)

**Obchodné oddelenie:**

Helena Machánková, 02/5465 0647, [machankova@solen.sk](mailto:machankova@solen.sk)

**Predplatné na rok 2010:**

Cena predplatného za 6 čísel na rok 2010 je 18 €. Časopis si môžete objednať na [www.solen.sk](http://www.solen.sk), e-mailom: [predplatne@solen.sk](mailto:predplatne@solen.sk), faxom: 02/5465 1384.

**Vydavateľ v ČR:**

SOLEN, s. r. o., Lazická 297/51, 779 00 Olomouc

**Redaktorka v ČR:**

Mgr. Iva Daňková, [dankova@solen.cz](mailto:dankova@solen.cz)

**Všetky publikované články prechádzajú recenziou.****Registrácia MK SR pod číslom EV3579/09****ISSN 1336-8168**

Časopis je indexovaný v Bibliographia Medica Slovaca (BMS).

Citácie sú spracované v CiBaMed.

Citačný index: Pediatr. prax

Vybrané články z časopisu *Pediatrica pro praxi*, ktorý vydáva spoločnosť Solen, s. r. o., Česká republika, sú vydávané v Slovenskej republike na základe licencie poskytnutej spoločnosťou Solen, s. r. o., Česká republika.

Spoločnosť Solen, s. r. o., Slovenská republika, má výhradné právo na publikáciu článkov z časopisu *Pediatrica pro praxi* a z ďalších časopisov spoločnosti Solen, s. r. o., Česká republika. Akákoľvek časť obsahu *Pediatrica pro praxi* nesmie byť kopírovaná alebo rozmnožovaná s cieľom ďalšieho rozširovania akýmkoľvek spôsobom a v akejkoľvek forme (mechanickej, fotografickej, xerografickej či elektronickej) bez písomného súhlasu spoločnosti Solen, s. r. o., ako vlastníka autorských práv na území Slovenskej republiky. O zhotovovanie a zasielanie kópií stránok či jednotlivých článkov publikovaných v časopisoch spoločnosti Solen možno žiadať výlučne redakciu alebo spoločnosť Solen.

**Vydavateľ nenesie zodpovednosť za údaje a názory autorov jednotlivých článkov či inzerátov.**