



Zriedkavé choroby

V súčasnosti už poznáme vyše 8 000 zriedkavých chorôb, teda chorôb s výskytom menej ako jeden prípad na 2 000 obyvateľov. Väčšinou ide o choroby so významným podielom genetických faktorov pri ich vzniku. Štatistické výpočty pritom ukazujú, že kým všeobecný lekár diagnostikuje čerstvé prípady takých bežných chorôb ako napríklad infekcia močových ciest alebo diabetes mellitus už do niekoľkých mesiacov po nástupe do svojej praxe, na to, aby mohol diagnostikovať aj nový prípad zriedkavej choroby, napríklad fenylketonúrie (s frekvenciou výskytu jeden na 10 000 obyvateľov) by mal pracovať vyše 60 rokov. Je potom vôbec potrebné venovať toľko pozornosti zriedkavým chorobám?

Podľa nášho presvedčenia je odpoveď jednoznačne áno, a to z viacerých dôvodov!

Po prvé, uvedený štatistický výpočet platí pre jednotlivé zriedkavé choroby, ale tieto choroby vzhľadom na ich veľký počet podľa odhadov spolu postihujú aspoň 6 % obyvateľov krajín Európskej únie (teda každého 15. obyvateľa, vrátane 300 000 chorých na Slovensku). Je preto viac než isté, že aspoň s niektorými z nich sa každý všeobecný lekár vo svojej praxi stretne a možno aj opakovane.

Po druhé, zriedkavé choroby sa svojimi prejavmi zvyčajne podobajú rôznym chorobným stavom s častejším výskytom a bez pričinenia diagnosticky pripraveného lekára ich odlišenie nie je mysliteľné. Dôležitosť tohto faktu sa znásobí aj zvyšujúcim sa počtom nových a účinných liečebných postupov cielene vyvinutých na terapiu doteraz neliečiteľných zriedkavých stavov.

Aj keď sa tieto stavy zvyčajne liečia a dispenzarizujú na vysokošpecializovaných pracoviskách (aj vzhľadom na vysoké náklady terapie), dosiahnuté úspechy by neboli možné bez primárneho vyslovenia podozrenia na diagnózu, poukázania pacienta na vyšetrenie na špecializovanom pracovisku a spoluúčasti všeobecných lekárov na ich priebežnom sledovaní. Tieto úvahy nás viedli k tomu, aby sme už po tretíkrát zorganizovali konferenciu podporovanú programom Európskej únie „Orphanet“. Jednotlivé zriedkavé choroby sa prezentovali v podobe kazuistických prípadov. Táto forma umožňuje lekárom, aby získali náhľad na diagnostický proces a nadobudli tzv. „šiesty zmysel“ (často označovaný aj ako „klinický nos“) na odhalenie podobných prípadov. Konečným cieľom je, aby sa zvýšila diagnostická „ostrážitosť“ lekárov primárneho kontaktu aj špecialistov v záujme odhalovania doteraz nediagnostikovaných prípadov a zlepšenia celkovej starostlivosti o túto dôležitú skupinu chorých.

Prof. MUDr. László Kovács, DrSc., MPH

Pediatrica pre prax

Ročník 15, 2014, číslo 5, vychádza 6-krát ročne

Dátum vydania: november 2014

Predsedá redakčnej rady:

prof. MUDr. László Kovács, DrSc., MPH

Podpredsedá redakčnej rady:

prof. MUDr. Vladimír Mihál, CSc.

Odborný editor:

prof. MUDr. Ludmila Podracká, CSc.

Redakčná rada:

prof. MUDr. František Bauer, CSc.,
doc. MUDr. Oľga Červeňová, CSc.,
doc. MUDr. Peter Čížňár, CSc.,
doc. MUDr. Tibor Danilla, PhD.,
prof. MUDr. Svetozár Dluholucký, CSc.,
prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.,
prof. MUDr. Anton Gerinec, CSc.,
MUDr. Eva Gibalová,
prof. MUDr. Vladimír Hegyi, PhD.,
doc. MUDr. Darina Chovancová, CSc.,
prof. MUDr. Milan Kokavec, PhD.,
prof. MUDr. Karol Kráľinský, PhD.,
prof. MUDr. Jozef Mašura, CSc.,
MUDr. Jana Rašková,
MUDr. Alena Staníková, PhD.,
prof. MUDr. Peter Stanko, PhD.,
doc. MUDr. Pavol Sýkora, CSc.,
MUDr. Katarína Šimovičová,
MUDr. Pavol Šimurka, PhD.,
MUDr. Ján Šuba,
doc. MUDr. Ján Trnka, CSc.

Vydavateľ:

SOLEN, s. r. o., IČO 35865211

SOLEN
MEDICAL EDUCATION

Sídlo vydavateľa a adresa redakcie:

SOLEN, s. r. o., Ambrova 5, 831 01 Bratislava,
www.solen.sk, fax: 02/5465 1384, redakcia@solen.sk

Redaktorka:

Mgr. Andrea Dúbravčíková,
tel.: 02/5413 1381, mobil: 0910 956 370, dubravcikova@solen.sk

Grafická úprava a sadzba:

Ján Kopčok, kopcok@solen.sk

Obchodné oddelenie:

Renáta Kajanovičová,
02/5465 0647, 0910 902 599, kajanovicova@solen.sk

Predplatné na rok 2014:

Cena predplatného za 6 čísel na rok 2014 je 18 €. Časopis si môžete objednať na www.solen.sk, e-mailom: predplatne@solen.sk, faxom: 02/5465 1384.

Vydavateľ v ČR:

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

Redaktorka v ČR:

Mgr. Iva Daňková, dankova@solen.cz

Všetky publikované články prechádzajú recenziou.

Registrácia MK SR pod číslom EV 3579/09

ISSN 1336-8168 (tlačené vydanie)

ISSN 1339-4231 (online)

Časopis je indexovaný v Bibliographia Medica Slovaca (BMS).

Citácie sú spracované v CiBaMed.

Citačná skratka: 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 prax 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.