



TISKOVÁ ZPRÁVA

Průzkum ČAVO: Dvě třetiny praktiků mají v péči minimálně jednoho pacienta se vzácným onemocněním

Vzácná onemocnění potřebují komplexní přístup a výhled do budoucna

Praha dne 24. února 2025 – Více než dvě třetiny dětských praktických lékařů mají ve své klientele minimálně jednoho pacienta se vzácným onemocněním. Stejný počet dětských i dospělých praktiků odeslal v posledních dvou letech pacienta s podezřením na vzácné onemocnění do specializovaného centra. Ukázal to nejnovější průzkum České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) u příležitosti Dne vzácných onemocnění. Ten každoročně připadá na poslední únorový den – 28. února – a upozorňuje na něj slogan „Aby nikdo nezůstal stranou“. V Česku žije až půl milionu pacientů se vzácným onemocněním.

Vzácná onemocnění mají výrazný dopad na všechny oblasti života pacientů a jejich rodin, nejen na jejich zdraví: tedy na vzdělávání, zaměstnání, vztahy, plány do budoucna nebo zapojení do společnosti. Lidé, kteří se vzácnými onemocněními žijí, těžko hledají své místo ve zdravotním a sociálním systému, často chybí koordinace jejich péče a podpůrné služby, nemoc je od běžného života a společnosti izoluje. Jsou to tisíce rodin a příběhů, které jsou velmi jedinečné, ale přesto mají mnoho společného.

Role praktiků při včasném odhalení vzácného onemocnění je klíčová

„Pro fungování systémového řešení zajištění péče o pacienty se vzácným onemocněním je klíčové zajistit včasnou diagnostiku. V současné době je průměrná doba odhalení a stanovení správné diagnózy u vzácných onemocnění přibližně pět let. Zásadní úlohu pro včasné podchycení a odeslání pacientů s podezřením na vzácné onemocnění tak hrají lékaři prvního kontaktu,“ upozorňuje **Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO. Česká asociace pro vzácná onemocnění** spojuje tyto pacienty a jejich patientské organizace. Snaží se pojmenovat problémy, se kterými se „vzácní“ a jejich pečující setkávají a hledat pro ně společná řešení.

Podle **nejnovějšího průzkumu, který pro ČAVO připravila společnost IPSOS (Povědomí o vzácných onemocněních 2025)** za podpory společnosti Takeda, mělo v roce 2024 ve své klientele 83 procent dětských praktických lékařů minimálně jednoho pacienta se vzácným onemocněním a dvě třetiny dětských praktiků i praktických lékařů pro dospělé uvedly, že v posledních dvou letech odeslali pacienta s podezřením na vzácné onemocnění do specializovaného centra.

„Povědomí o problematice vzácných onemocnění mezi lékaři prvního kontaktu v posledních letech výrazně vzrostlo, ale musíme se nyní více soustředit na zjednodušení systému, aby lékaři



věděli, kam mají pacienty s podezřením na vzácná onemocnění posílat, aby pacienti nebloudili systémem,” doplňuje k výsledkům průzkumu **René Břečťan**.

K celkovému zlepšení situace je potřeba komplexní přístup a jasná strategie

„Naše nemoci i naše životní situace mohou být rozdílné, přesto mají mnoho společného,“ vysvětluje **René Břečťan, místopředseda ČAVO**. „Řešením neřízené a nekoordinované zdravotní péče je zavedení sítě specializovaných center pro vzácná onemocnění, řešením nejasností ohledně úhrad léků na vzácná onemocnění je vytvoření jasně definovaného systému pro jejich úhradu, řešením pro přeshraniční péči je nastavení postupů a vytvoření místa, kam se mohou tito lidé obracet,“ vysvětluje **René Břečťan**.

Jedná se o velké množství různých opatření, která jsou sama o sobě poměrně složitá a je nutné, aby na sebe navzájem navazovala. K čemu by byla vysoce specializovaná centra, pokud by se do nich nedostali pacienti buď proto, že by neznali svou diagnózu, nebo že by je nikdo do centra neodeslal, nebo že by centrum nemělo dostatečnou kapacitu, aby o ně mohlo pečovat.

K oblasti vzácných onemocnění je potřeba přistupovat systematicky

„Proto dlouhodobě usilujeme o to, aby měla Česká republika svojí národní strategii, aby bylo jasné, jaké kroky je třeba učinit, kdy se mají stát a jak na sebe navazují. Jsme rádi, že ministerstvo zdravotnictví ve spolupráci s odborníky i s námi pacienty zahájilo práce na národní strategii pro vzácná onemocnění na léta 2026 až 2035,“ vysvětluje **Anna Arellanesová** a dodává: „Nás vzácných je hodně a jsme přesvědčeni, že systémový přístup je řešením, které může trvale pomáhat mnoha lidem najednou.“

„Všechna systémová řešení však mají jeden problém: moc dlouho trvá, než se prosadí. To si velmi dobře uvědomujeme,“ doplňuje **René Břečťan, místopředseda ČAVO**. „Proto se snažíme poskytovat také individuální pomoc rodinám, které ji potřebují tady a teď. Z vlastních zkušeností víme, jak důležité je mít možnost se o své situaci poradit, sdílet své zkušenosti, navzájem si pomáhat, využívat toho, co jsme se naučili, a sdílet to dalším rodinám. Proto jsme již před mnoha lety vytvořili helplinku pro lidi se vzácnými onemocněními a i proto teď pořádáme společné pobyty, na kterých se snažíme podpořit rodiny, aby svou situaci lépe zvládaly,“ dodává **René Břečťan**.

„Usilujeme o to, aby zdravotní a sociální systém lépe reagoval na to, co lidé se vzácnými onemocněními potřebují, a snažíme se co nejlépe pomoci těm, jejichž potřeby zůstávají dnes nenaplněny,“ doplňuje **Anna Arellanesová**.

Každý rok poslední únorový den (letos 28. 2. 2025) si celý svět připomíná osudy lidí, kterým do života vstoupilo vzácné onemocnění. Vzácná onemocnění jsou závažná a v naprosté většině nevyлéčitelná. Sloganem „**Aby nikdo nezůstal stranou**“ chtějí pacienti, pečovatelé, odborníci i farmaceutické společnosti vyjádřit potřebu zajištění systémové komplexní péče pro všechny vzácné pacienty.



DOPLŇUJÍCÍ INFORMACE PRO REDAKCE:

Další zdroje informací

[Webová stránka Dne vzácných onemocnění 2025](#) na webu ČAVO

[Materiály ke stažení Den vzácných onemocnění](#) na stránkách ČAVO (česky)

[Video ke Dni vzácných onemocnění](#) (1 minuta, anglicky s českými titulky)

[Příběhy pacientů na portále vzacni.cz](#) (česky)

[Webová stránka Rare Disease Day](#) (anglicky)

[Materiály ke stažení Rare Disease Day](#) (anglicky)

O Dni vzácných onemocnění

Den vzácných onemocnění se koná každoročně poslední únorový den, tento rok již po osmnácté. Smyslem této iniciativy je ukázat široké veřejnosti i těm, kdo se podílejí na rozhodování o otázkách zdravotní a sociální péče, co vzácná onemocnění jsou a co znamenají pro život pacientů.

Tuto akci koordinuje na mezinárodní úrovni EURORDIS (asociace organizací pacientů se vzácnými onemocněními z celé Evropy). V jednotlivých zemích se na ní podílejí patientská sdružení i jejich národní asociace. V České republice akci koordinuje ČAVO.

www.rarediseaseday.org

Vzácná onemocnění

Jako vzácná označujeme onemocnění, která se vyskytují v méně než pěti případech z 10 tisíc obyvatel. Vzácnost onemocnění je pro pacienty handicapem. Většinou se jedná o málo známé a málo probádané nemoci, u kterých je proto nedostatečná diagnostika a léčba. Vzácných diagnóz je známo více než šest tisíc. Každý rok je popsáno několik stovek nových diagnóz.

Účinná kauzální léčba je dostupná jen pro 6 % vzácných diagnóz. Velkým problémem je také stanovení správné diagnózy: lékaři se s těmito nemocemi setkávají jen málokdy a stanovení diagnózy může trvat roky. Tím se ovšem snižuje šance na efektivní využití dostupných způsobů léčby.

Konzultační e-mail: když pacient nebo lékař potřebuje poradit

Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) provozuje konzultační mail help@vzacna-onemocneni.cz. Sem se mohou obracet ve složitých případech lékaři i samotní pacienti. Smyslem této služby, kterou odborně zaštiťuje Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN Motol, je nasměrovat pacienty na odpovídající odborníky, kteří jim budou schopni pomoci.

help@vzacna-onemocneni.cz



[Vzacni.cz – příběhy ze života pacientů a jejich rodin](#)

S neznalostí vzácných onemocnění se často pojí nepochopení okolí, nezájem, obavy. Mezi lidmi vznikají bariéry a ty je třeba odstraňovat. Web [vzacni.cz](#) připomíná vzácná onemocnění jedno po druhém. Jednotliví lidé vyprávějí, co pro ně život se vzácným onemocněním znamená, jak ho zvládají a co jim pomáhá. U každého příspěvku je i odborný text o nemoci a odkazy na další zdroje informací pro pacienty, lékaře i veřejnost.

www.vzacni.cz

[Česká asociace pro vzácná onemocnění \(ČAVO\)](#)

ČAVO sdružuje organizace pacientů se vzácnými onemocněními i jednotlivé pacienty, zastupuje a prosazuje jejich zájmy a usiluje o zvyšování povědomí o specifické problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli státních i mezinárodních institucí a u laické veřejnosti. Na mezinárodní úrovni je členem EURORDIS.

www.vzacna-onemocneni.cz

[EURORDIS – Evropská organizace pro vzácná onemocnění](#)

EURORDIS je evropská asociace, která sdružuje patientské organizace i jednotlivce angažující se v oblasti vzácných onemocnění. Vznikla z iniciativy pacientů a jejím posláním je zlepšovat kvalitu života všech lidí se vzácným onemocněním žijících v Evropě. EURORDIS sdružuje přes tisíce organizací pacientů se vzácným onemocněním ze 74 zemí světa, které pokrývají více než 4000 jednotlivých diagnóz. Je tak hlasem 30 milionů pacientů, kteří po celé Evropě se vzácnými onemocněními žijí.

www.eurordis.org