

## Vznikol nový portál o zriedkavých chorobách

Začiatkom februára odštartoval svoju činnosť nový projekt zameraný na zriedkavé choroby. Špecializovaný osvetový portál [www.zriedkavechoroby.sk](http://www.zriedkavechoroby.sk) je svojím obsahom unikátny nielen na Slovensku či v Čechách, ale v regióne celej strednej Európy.

**MÔŽE POMÔCŤ  
AŽ 300-TISÍC  
SLOVÁKOM**

**P**ortál [www.zriedkavechoroby.sk](http://www.zriedkavechoroby.sk) patrí do aktivít mladého Občianskeho združenia Zriedkavé choroby. „Potreba informovať a prepájať komunity vznikla na základe mnohých rozhovorov, ale aj vlastnej skúsenosti. Chceme podať pomocnú ruku ľuďom bez patientskej identity, ktorí žijú často v izolácii a zažívajú pocit bezmocnosti a ktorí pátrajú po diagnóze na internete, väčšinou v cudzom jazyku a v odbornej terminológii, ktorej nerozumejú. Pochybujú, nevedia ako ďalej,“ objasňuje dôvody vzniku portálu Mgr. Tácia Kubišová z OZ Zriedkavé choroby.

Hlavným cieľom portálu je prinášať komplexné informácie o problematike zriedkavých chorôb. Ide síce o ojedinelé diagnózy, ale pacientov, ktorí nimi trpia, je veľa. Len na Slovensku sa ich počet odhaduje na 300-tisíc. Väčšinu zriedkavých chorôb predstavujú genetické poruchy, zvyšok sú zriedkavé druhy rakoviny, autoimunitné poruchy, vrodené malformácie, ale aj niektoré infekčné choroby.

„V štátoch EÚ sa choroba považuje za zriedkavú, keď postihuje menej ako 5 osôb

zo 100 000. Polovica pacientov sú deti, u 80 % pacientov ide o genetickú poruchu. Mnohí ľudia zažívajú tzv. diagnostickú odyseu, dlhú cestu k diagnóze, ktorá môže trvať aj niekoľko rokov,“ hovorí MUDr. Marta Hájková, CSc., MPH, hlavná odborníčka MZ SR pre pneumológiu a ftizeológiu.

Podľa prieskumu až 25 % pacientov pátra po diagnóze od 5 do 30 rokov, čo je pre mnohých veľmi frustrujúce, v priemere 17 % pacientov podstúpi vplyvom zlej diagnostiky operáciu.

Nedostatočné skúsenosti so zriedkavými chorobami majú za následok nielen oneskorenú diagnostiku, ale aj sťažený prístup k liečbe. Výsledkom je zhoršenie fyzického aj psychického stavu pacienta, neadekvátna alebo aj škodlivá liečba, strata sebavedomia a dôvery v zdravotnícky systém.

Portál [www.zriedkavechoroby.sk](http://www.zriedkavechoroby.sk) ponúka komplexné informácie, aktuality, zoznamy odborníkov, špecializovaných pracovísk, zoznamy a linky na zahraničné platformy. Prepája odbornú i laickú verejnosť. Jedinečnosť portálu spočíva v tom, že tam nájdete najväčšiu databázu reálnych

patientskych príbehov, s opismi príznakov chorôb i s informáciami či webovými linkami, kde sa viete s pacientmi skontaktovať. Portál však upozorňuje, že opis príznakov, podaný priamymi skúsenosťami pacientov, neslúži na samodiagnostiku, všetky zdravotné problémy treba konzultovať s lekármi.

Na svete žije približne 300 miliónov ľudí so zriedkavou chorobou, v Európe ich je približne 30 miliónov a na Slovensku ich môže byť až 300 000. „Otázka starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami je jednou z priorit európskej zdravotníckej starostlivosti. Ministerstvo zdravotníctva skoncipovalo Zoznam pracovísk pre zriedkavé choroby, ktorý pozostáva z 59 pracovísk, pričom 17 z nich má štatút expertízneho pracoviska. Ďalším krokom bude zapojenie Slovenskej republiky do európskych referenčných sietí s cieľom zamerať sa na výskum zriedkavých chorôb,“ uvádza podpredseda Komisie pre zriedkavé choroby MUDr. Štefan Laššán, PhD., z Ministerstva zdravotníctva SR, ktoré je jedným z partnerov osvetového verejnoprospešného portálu.

# Mona Líza mala pravdepodobne zriedkavú chorobu

Najslávnejší portrét naživo obdivuje 6 miliónov ľudí ročne, no pritom netušia, že záhadná podobizeň Mony Lízy svedčí aj o diagnóze.

**L**eonardo da Vinci začal obraz maľovať okolo roku 1503, pričom ako predloha mu poslúžila Lisa Gherardiniová, vtedy 25-ročná manželka obchodníka s hodvábom Francesca del Giocondu. Ako je o umelcovi známe, bol aj lekár a fascinovala ho ľudská anatómia. Práve preto sa sicílsky profesor patologickej anatómie Vito Franco domnieva, že Leonardo verne zachytil príznaky zriedkavej choroby, ktorá svedčí o vysokom cholesterole už v ranej mladosti – homozygotnú familiárnu hypercholesterolémiu.

Príznaky spomínanej diagnózy sú spôsobené prítomnosťou veľmi vysokej hladiny cholesterolu už od narodenia. Nadbytok LDL-cholesterolu sa ukladá do kože a do šliach a vytvára tzv. xantómy. U Mony Lízy je ich vidieť na dvoch miestach – na ľavom viečku a na pravej ruke. Aj laik si všimne, že slávna modelka tam má hrču. U pacientov sa veľmi skoro vyvinie ischemická choroba srdca a rýchle starnutie ciev, preto už po tridsiatke môžu utpieť srdcový infarkt alebo cievnu mozgovú príhodu. Podľa profesora ide o najstarší dôkaz o zachytení tejto diagnózy. Vysoký



cholesterol mohol byť podľa neho príčinou skorého úmrtia Lisy Gherardiniovej, ktorá sa dožila iba 37 rokov.

Zdroj: [www.zriedkavechorby.sk](http://www.zriedkavechorby.sk)