

Vzácné choroby

Radim Brdička

Koordinační centrum genetických laboratoří
při Ústavu hematologie a krevní transfuze a
Ústav experimentální medicíny AV ČR

Vzácné choroby

- Prevalence
- 5 na 10.000 ve společnosti (populaci)
- 5000 - 8000 různých chorob
- V populaci až 6%, což by pro EU znamenalo cca 30 milionů postižených ???
- http://en.wikipedia.org/wiki/Rare_disease
- <http://www.eurordis.org>
- <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
- <http://www.hon.ch/HONselect/RareDiseases/index.html>

Vzácné choroby

- Dědičné (vrozené) – nedědičné ?
80% jsou trvalé

- Monogenní → polygenní → multifaktoriální
(komplexní)

Geny známé, ale i dosud neznámé

Genotyp – celoživotní platnost !

Geografická distribuce

Vzácné choroby

- Možnosti diagnostiky a léčení:
- **PKU(fenylketonurie)** 1 na 15 000 s maximem 1 na 4,500 v [Írsku](#) a minimem 1 na 100 000 ve [Finsku](#)
(léčitelná → fenokopie)
- **Huntingtonova choroba** 3 až 7 na 100 000.
V Africe a v Asii jen 1 na 1 000 000. Ve [Venezuele](#) (Lake Maracaibo) 700 na 100 000. ! **Neléčitelná !**

Vzácné choroby

- Dědičné
(monogenní - multifaktoriální)
- Werner Syndrome (velmi vzácný)
- Huntington d. 3-7/100 000
- Hemophilia (♂) 6-8/100 000
- Cystic fibrosis 1-5/10 000
- Hirschsprung d. 1-5/10 000
- Crohn d. 3-5/10 000

Vzácné choroby

Co nám nejvíce chybí v poskytování diagnostických služeb:

- **Legislativa**
- **1) zákon o DNA**
- **2) licencování (ověření kvality) laboratoří**
- **3) úprava živnostenského zákona (vázaná živnost)**

Co nejvíce chybí v léčení

Co nejvíce chybí ve službách

Co nám nejvíce překáží ve výzkumu

- **Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes**
- **Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on RARE DISEASES: EUROPE'S CHALLENGES (11.11.2008)**