



U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2
www.vfn.cz

Praha, 30. 8. 2024

TISKOVÁ ZPRÁVA

Centrum pro vzácnou Fabryho chorobu ve VFN je jediné v ČR

Bolesti končetin, závažné potíže se srdcem, ledvinami a zrakem, skvrny na kůži, únava i těžké psychické problémy. Tomu všemu čelí lidé s Fabryho chorobou. Centrum pro Fabryho chorobu při II. interní klinice – klinice kardiologie a angiologie 1. LF UK a VFN se jako jediné v České republice stará o více než 230 dospělých i dětských pacientů s touto vzácnou diagnózou. Zároveň patří k největším evropským i světovým centrům svého druhu. Mezinárodní pacientská organizace Fabry international network (FIN) ocenila jeho činnost, a to za úspěšný projekt Pastviny.

Zatímco v předchozích ročnících putovaly ceny Fabry international network (FIN) do Tuniska, Polska a loni do Chorvatska, letos cena zůstala v Česku! „*Toto ocenění chápeme jako důkaz, že jsme na dobré cestě. Podporovat komunitu lidí se vzácným Fabryho onemocněním, vzdělávat je v této oblasti a poskytovat jim odbornou péči v rámci projektu Pastviny opravdu dává smysl,*“ uvedl prof. MUDr. Aleš Linhart, DrSc., přednosta II. interní kliniky – kliniky kardiologie a angiologie 1. LF UK a VFN při příležitosti Fabry Expert Meetingu v Praze. Na úspěšném projektu Pastviny se Centrum pro Fabryho chorobu ve VFN podílí v rámci spolupráce s českou pacientskou organizací META.

Vzácné genetické onemocnění

„Fabryho choroba postihuje obě pohlaví, ale muži jsou obvykle postiženi více a závažněji. Ženy mohou být bezpříznakové přenašečky, nebo mohou mít většinou mírnější projevy. U žen přenašeček je 50% riziko přenosu na potomky obou pohlaví,“ uvádí MUDr. Gabriela Dostálová, Ph.D., z Centra pro Fabryho chorobu II. interní kliniky – kliniky kardiologie a angiologie 1. LF UK a VFN. Podle odbornice každý nově diagnostikovaný pacient má po nakreslení rodokmenu ve své rodině průměrně tři až čtyři další nositele stejné varianty/mutace, tedy další pacienty s diagnózou Fabryho nemoci. *„V rámci Centra funguje těsná spolupráce lékařů a sester různých specializací ve VFN, jako jsou kardiologie, nefrologie, neurologie, genetika, laboratorní metody, ORL, oční, kožní, psychiatrie a sociální péče pro komplexní péči o pacienty,*“ zdůrazňuje MUDr. Dostálová unikátní multidisciplinární přístup.

Co se děje v těle

Onemocnění je způsobeno mutací genu, který ovlivňuje tvorbu enzymu zvaného alfa-galaktosidáza A. Enzym je potřebný pro rozklad určitých tukových látek v těle a jeho nedostatek vede k hromadění specifických lipidů v buňkách těla. Dochází k tomu zejména v cévách, ledvinách, srdci a v nervovém systému. Odtud pramení různé zdravotní problémy postihující srdce, ledviny a centrální nervový systém.

Už v dětství to může být zlé

Příznaky nemoci se mohou přihlásit již v dětství nebo v dospívání. O takové pacienty se ve VFN starají v části Centra pro Fabryho chorobu, která je na Klinice dětského a dorostového lékařství. *„U mužů se nemoc obvykle projevuje dříve a závažněji, často mezi 3. až 10. rokem života. U žen to bývá spíše později a v mírnější formě,*“ uvádí lékařka. *„Mezi časté rané příznaky patří palčivé bolesti v končetinách, červenofialové drobné kožní změny s poruchou pocení, gastrointestinální potíže, průjemovitě obtíže i oční abnormality,*“ popisuje MUDr. Dostálová. Příznaky se často zaměňují s jinými chorobami. *„Například chronická bolest může být mylně diagnostikována jako revmatoidní artritida, srdeční problémy se třeba považují za primární srdeční onemocnění, potíže s ledvinami mohou být zaměněny za jinou formu chronického onemocnění ledvin. Stejně tak cévní mozkové příhody v mladém věku, závratě a tinnitus se dají vykládat jako jiné neurologické poruchy,*“ uvádí lékařka příklady ze široké škály příznaků a jejich podobnosti s jinými chorobami.

Trefa do černého

Fabryho choroba je proto často špatně diagnostikovaná nebo může být její diagnóza opožděna. Definitivní diagnóza se stanovuje pomocí enzymatických testů a genetického vyšetření. *„Diagnostika onemocnění zahrnuje několik kroků a metod, kam kromě klinického vyšetření patří mnoho testů, jako jsou testy biochemické, genetické,*



U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2
www.vfn.cz

Praha, 30. 8. 2024

TISKOVÁ ZPRÁVA

biopsie tkání, zobrazovací metody, ale také rodinný screening. V ČR není zavedený screening u novorozenců,“ konstatuje MUDr. Dostálová. Fabryho choroba není vyléčitelná, ale její včasná diagnóza a zahájení léčby výrazně zlepšují prognózu pacientů. V rámci několika přístupů se využívá enzymová substituční terapie (ERT), Chaperonová terapie pro pacienty s určitými mutacemi, v rámci symptomatické léčby se zapojují odborníci na bolest, kardiologické, nefrologické a neurologické potíže. Příslibem do budoucnosti je genová terapie, která je zatím ve výzkumné fázi.

Pokračování mimo ordinaci

Projekt Pastviny zahrnuje každoroční týdenní pobyt asi 30 pacientů. Každý z nich může s sebou vzít jednoho rodinného příslušníka. „U přehrady Pastviny v Orlických horách se tým odborníků z řad lékařů a zdravotních sester z Centra pro Fabryho chorobu ve VFN stará o účastníky, poskytuje jim osobně nebo online svoje konzultace,“ vysvětluje MUDr. Dostálová, která se pobytů zúčastňuje a vede zde i terapeutickou skupinu. K dispozici je i rehabilitační a fyzioterapeutická péče a společné cvičení v přírodě. Vítanou možností jsou konzultace u sociálních pracovníků a právní porady. „Pacienti a rodinní příslušníci však zejména využívají příležitost navzájem sdílet svoje cesty s Fabryho nemocí,“ dodává MUDr. Dostálová.

O Všeobecné fakultní nemocnici v Praze

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze (VFN) patří mezi největší nemocnice v ČR. Poskytuje základní, specializovanou, a zvláště specializovanou léčebnou, ošetrovatelskou, ambulantní a diagnostickou péči dětem i dospělým ve všech základních oborech. Zajišťuje také komplexní lékárenskou péči, včetně technologicky náročných příprav cytostatik nebo sterilních léčivých přípravků. Je zároveň hlavní výukovou základnou 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Praze a největším výzkumným medicínským pracovištěm v ČR.

www.vfn.cz

O 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy

1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy je největší z českých lékařských fakult – navštěvuje ji přes 4500 studentů. Základními studijními programy jsou všeobecné a zubní lékařství, kromě nich nabízí fakulta studium dalších zdravotnických oborů, specializační a celoživotní vzdělávání a řadu doktorských programů. Každoročně absolvuje 1. LF UK více než 300 nových lékařů

www.lf1.cuni.cz

Pro další informace: Mgr. Marie Heřmánková, tisková mluvčí VFN v Praze, e-mail: marie.herbankova@vfn.cz, tel.: 224 962 074