



UDNI
Undiagnosed
Diseases Network
INTERNATIONAL

NEDIAGNOSTIKOVANÁ VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Nediagnostikovaná vzácná onemocnění představují jednu z nejsložitějších výzev současné medicíny. Přestože každé vzácné onemocnění postihuje jen malý počet pacientů, dohromady vzácná onemocnění ovlivňují život milionů lidí po celém světě. Významná část postižených osob zůstává bez diagnózy i po letech lékařských konzultací a klinických vyšetření.

Tato dlouhá a nejistá cesta se často označuje jako „diagnostická odysea“ – proces, který může trvat řadu let a bývá provázen chybnými diagnózami, opožděnou péčí a značnou emoční zátěží pro pacienty i jejich rodiny.

Jedna z hlavních obtíží spočívá ve vzácnosti a proměnlivosti příznaků. Mnoho stavů se projevuje překrývajícími se nebo nespecifickými znaky, což ztěžuje jejich odlišení od častějších onemocnění i od jiných vzácných nemocí a zvyšuje počet chybných diagnóz. Omezený přístup k pokročilým diagnostickým nástrojům, jako je genomové sekvenování, a nedostatek specializované odbornosti navíc mohou přesnou identifikaci dále oddálit nebo jí zabránit.

I ty nejpokročilejší genetické testy dnes přinášejí odpověď přibližně 4 z 10 pacientů. Většina tak zůstává v hledání diagnózy často po léta, desetiletí nebo po celý život; zbývajících 60 % proto zůstává lidmi žijícími s nediagnostikovaným onemocněním (PLWUD).

U těchto osob může absence diagnózy vést k rokům nevhodné léčby, omezenému přístupu k podpůrným službám a hlubokému pocitu neviditelnosti ve zdravotnickém systému. Bez diagnózy pacienti často obtížně získávají odpovídající péči, potřebnou podporu nebo uznání svého stavu. V mnoha případech může tato situace přetrvávat roky, desetiletí nebo i celý život.

Mezinárodní síť pro nediagnostikovaná onemocnění (Undiagnosed Diseases Network International, UDNI, <https://www.udninternational.org>) byla založena v roce 2014, aby tyto výzvy řešila v globálním měřítku.

UDNI je mezinárodní síť klinických pracovníků, výzkumníků a zástupců pacientů, kteří společně usilují o zlepšení diagnostiky a porozumění vzácným a nediagnostikovaným stavům. Propojováním expertních center v různých zemích UDNI usnadňuje sdílení znalostí, dat a pokročilých technologií.

Klíčovou silou UDNI je její spolupracující a multidisciplinární přístup. Složitě případy pacientů posuzují týmy specialistů z různých oborů, což zvyšuje pravděpodobnost odhalení základních příčin. Síť zároveň přispívá k vědeckým objevům tím, že identifikuje nová onemocnění a rozšiřuje poznání známých stavů.

Závěrem lze říci, že nediagnostikovaná vzácná onemocnění upozorňují na významné mezery ve zdravotnických systémech a UDNI představuje slibnou snahu tyto mezery překlenout prostřednictvím mezinárodní spolupráce, výzkumu a inovací. Zvyšování povědomí, podpora výzkumu a prosazování rovného přístupu k diagnostickým nástrojům jsou konkrétní kroky, kterými může každý z nás pomoci ukončit diagnostickou odyseu, jíž čelí miliony lidí po celém světě.