

METODĚJ



MEZI TOLIKA DĚTMI JEDINÝ

www.metodej.com

E-mail: info@metodej.com

Jerónymova 788, Havlíčkův Brod

IČ: 22837841

Číslo účtu: 4200209018/6800



„KDE JE ŽIVOT, JE NADĚJE“ *Miguel de Cervantes*

METODĚJ — MEZI TOLIKA DĚTMI JEDINÝ — je od roku 2009 dobrovolnou neziskovou a nepolitickou organizací, která se zaměřuje na podporu dětí se vzácným (zejména metabolickým) onemocněním.

Spolek úzce spolupracuje s metabolickou jednotkou Kliniky dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK v Praze a ambulancí Ústavu dědičných metabolických poruch.

Člen České asociace pro vzácná onemocnění



CÍLE

- propagace a popularizace metabolických a jiných vzácných onemocnění
- poskytování informací a finanční podpory rodinám
- sdružování rodin a kamarádů nemocných dětí
- podpora výzkumu metabolických nemocí
- vzdělávání lékařů a zdravotních sester

AKTIVITY

- prezentace na regionálních a celorepublikových akcích
- spolupráce s patientskými organizacemi
- publikování článků a pořádání přednášek
- koncerty a festivaly
- charitativní bazar
- mikulášská besídka a aukce rukodělných výrobků
- kalendář





VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ A METABOLICKÉ PORUCHY

- Vzácné onemocnění – anglicky „rare disease“ – je takové, které postihne méně než 1 osobu z 2 000.
- V současné době je na světě známo 6 000 až 8 000 vzácných onemocnění.
- Přesný výskyt všech vzácných nemocí není znám, v EU žije odhadem 30 milionů osob s některou vzácnou nemocí.
- Tato onemocnění jsou většinou dědičná. Projeví se nejčastěji již v dětství, 30 % pacientů zemře do pěti let věku.
- Více než polovina nemocných je bezprostředně ohrožena na životě či trvale invalidní.
- Každý člověk je bezpříznakový přenašeč pro několik desítek závažných onemocnění. Rodičům, kteří jsou nositeli stejného onemocnění, se s 25% pravděpodobností narodí dítě zdravé, z 25 % nemocné a z 50 % bezpříznakový nosič tohoto onemocnění.
- Rozšířený novorozenecký screening, který byl u nás zaveden v roce 2009, momentálně odhalí 13 vzácných nemocí. Statistiky uvádí, že s nějakou z těchto nemocí se narodí jedno z 1 100 dětí.
- Velká část těchto onemocnění je nevléčitelná, nicméně existují léky – anglicky „orphan drugs“ – které dokáží zlepšit kvalitu života postiženého člověka. Taková léčba však bývá administrativně velmi složitá a často i poměrně nákladná.
- Přibližně desetinu vzácných onemocnění tvoří dědičné metabolické poruchy (DMP), u nichž je postižena látková výměna a zpracování živin. V těle buď chybí důležitá látka, nebo se zde nějaká látka hromadí, popřípadě vzniká látka, která do organismu nepatří.
- DMP je momentálně známo více než 700–800, pouze část z nich je léčitelná nebo dietou ovlivnitelná.
- Pacienti trpící vzácným onemocněním jsou znevýhodněni nejen v možnostech léčby, ale také v diagnostice a informovanosti.
- Tam, kde léčba není možná, je snaha řešit alespoň symptomy, léčit přidružené komplikace a umožnit genetické poradenství a prenatální diagnostiku v rodině.

(Údaje jsou aktuální k únoru 2014)

