

6. Európska konferencia zriedkavých chorôb a liekov na zriedkavé choroby

23-25.5.2012 Brusel, Belgicko (ECRD 2012)

Text: Beáta Ramljaková | Foto: archív Aliancia ZCH

Európska konferencia zriedkavých chorôb sa pravidelne koná každý druhý rok a je unikátnou platformou naprieč všetkými zriedkavými chorobami a európskymi krajinami. Na jednom mieste spája všetkých účastníkov – vedcov a výskumníkov, zdravotných pracovníkov a lekárov, farmaceutický priemysel, politikov aj zástupcov patientskych organizácií.

História ECRD:

- ECRD 2001, Kodaň: 1. Európska konferencia o zriedkavých chorobách.
- ECRD 2003, Paríž: Konferencia podporená záväzkom francúzskych štátnych orgánov podieľať sa na vypracovaní Národného plánu pre zriedkavé choroby.
- ECRD 2005, Luxemburg: Konferencia prvýkrát oficiálne podporená Predsedníctvom Európskej Únie.
- ECRD 2007, Lisabon: Konferencia podporená spustením konzultácií s Európskou Komisiou na tému Zriedkavé ochorenia.
- ECRD 2010, Krakov: Dva roky v nadväznosti na Odporúčanie Európskej Rady v oblasti zriedkavých ochorení.

V tomto roku sa konala v poradí 6. ECRD 2012, v “hlavnom meste Európy“ – v Bruseli.

Miesto konferencie:

- MCE Conference Centre
- Brusel, Belgicko

Organizátor konferencie:

- EURORDIS

Spoluorganizátor konferencie:

- DIA Europe (Drug Information Association)

Ciele ECRD 2012:

- Spojenie všetkých relevantných účastníkov na jednom mieste.
- Bienále, poskytujúce informácie o súčasnom stave v oblasti zriedkavých chorôb, monitoring a benchmarking.
- Zastrešenie výskumu, vývoja nových terapeutických možností, zdravotnej starostlivosti, informácií, podpora verejného zdravia na európskej aj národnej úrovni.
- Synergia s národnými a regionálnymi konferenciami, podporujúca úsilie všetkých zúčastnených. S rešpektom voči všetkým iniciatívam, vo vzájomnej spolupráci, bez zbytočnej konkurencie.

Hlavné charakteristiky ECRD 2012:

- Dnes žije v Európe približne 30 mil. ľudí, ktorí trpia zriedkavými chorobami. Pretože zriedkavé choroby majú nízku prevalenciu, je ťažké skoncentrovať odborný potenciál v tejto oblasti, a tak pacienti so zriedkavými chorobami sú často na okraji verejného aj odborného záujmu. Avšak Európska Únia ponúkla v posledných rokoch komplexný spôsob prístupu k zriedkavým chorobám, samozrejme s účasťou všetkých členských krajín EÚ. Každý členský štát EÚ sa stretáva s rovnakými problémami v tejto oblasti: prístup k informáciám, k diagnostike, k zdravotnej starostlivosti, k liekom. Preto je dôležité, aby sa zvýšilo povedomie o zriedkavých chorobách, ako aj podporovali kooperácie pre zdieľanie poznatkov na medzinárodnej úrovni.
- Konferencia bola štruktúrovaná tak, aby zahŕňala dôležité odporúčania EÚ a najnovšie pokroky vo výskume.
- Plenárne a paralelné stretnutia a semináre boli venované špecifickým témam,



Na slovíčko

s MUDr. Františkom Cisárikom, CSc.,

hlavným odborníkom MZ SR v oblasti genetiky a zástupcom EUCERD

Ako ďaleko sme s Národným plánom starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami na Slovensku?

„Národný plán rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami (ZCH) musíme prijať do konca roka 2013. V súčasnosti máme Ministerstvom zdravotníctva Slovenskej republiky schválený základný dokument pod názvom Národná stratégia rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami na roky 2012 – 2013. Tento dokument bol vypracovaný podľa podrobného odporúčania nazvaného EUROPLAN, čo bol trojročný projekt Programu Európskej Únie v oblasti verejného zdravia (2003 – 2008) na podporu vypracovania a implementácie plánov a stratégií pre ZCH na národnej úrovni. Hlavným cieľom projektu bolo hľadanie nástrojov na implementáciu zámerov pre zlepšenie starostlivosti do legislatívy členských štátov EÚ, s ohľadom na extrémnu variabilitu zdravotníckych systémov. SR sa do európskych aktivít a implementácie plánov a stratégií pre ZCH na národnej úrovni. Hlavným cieľom projektu bolo hľadanie nástrojov na implementáciu zámerov pre zlepšenie starostlivosti do legislatívy členských štátov EÚ, s ohľadom na extrémnu variabilitu zdravotníckych systémov. SR sa do európskych aktivít a implementácie plánov a stratégií pre ZCH na národnej úrovni. Hlavným cieľom projektu bolo hľadanie nástrojov na implementáciu zámerov pre zlepšenie starostlivosti do legislatívy členských štátov EÚ, s ohľadom na extrémnu variabilitu zdravotníckych systémov. SR sa do európskych aktivít a implementácie plánov a stratégií pre ZCH na národnej úrovni.“



aby zabezpečili kontinuitu a výmenu skúseností a najlepších postupov medzi jednotlivými účastníkmi. Týmto spôsobom môžu menej rozvinuté regióny získavať zo skúseností viac rozvinutých krajín.

■ Úvodné a plenárne stretnutie boli simultánne interpretované do 6 jazykov: angličtiny, francúzštiny, španielčiny, nemčiny, dánčiny a ruštiny.

■ Vyzdvihnutie vysokej úrovne prezentovaných posterov.

■ Účasť takmer 700 zástupcov, reprezentujúcich 55 krajín z Európy a Ameriky.

Hlavné myšlienky konferencie a výročného členského stretnutia EURORDIS z pohľadu zástupcov Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb (Slovak RD Alliance) a DebRA SR

■ Popri všetkých osobnostiach, ktoré sa aktívne zúčastnili tejto konferencie, osobitne spomeňme tých, ktorí prezentovali súčasný stav v oblasti zriedkavých chorôb, diskutovali, a záro-



veň sú aktívnymi reprezentantmi ZCH na medzinárodnej úrovni.

John Dalli – komisár Health and Consumer Policy, zástupca Európskej Komisie,

Segolene Aymé – predsedníčka EUCERD, Francúzsko,

Terkel Andersen – prezident EURORDIS, ale aj mnoho ďalších.

John Dalli, ako zástupca európskych štruktúr, pri otvorení konferencie zdôraznil angažovanosť EÚ na poli ZCH. Povedal, že „cieľom Európskej komisie aj naďalej zostáva zlepšovanie podmienok pacientov pri včasnej identifikácii diagnózy, prísun informácií a prístup k inovatívnym technológiám.“ Vyzdvihol tie členské štáty EÚ, ktoré aj napriek kríze už prijali Národný plán zriedkavých chorôb.

■ Samostatné stretnutie Aliancie ZCH so zástupcami EURORDIS (Valentina Botarelli) prinieslo zväznenie možnosti zorganizovať **Národnú konferenciu o zriedkavých chorobách na Slovensku**, s prihliadnutím na situáciu v oblasti ZCH u nás.

■ Workshop – Prečo je stretnutie „zoči – voči“ také dôležité pre všetky zúčastnené strany pri ZCH. Skúsenosti a úspech Aliancie ZCH v Dánsku so zreteľom na spoluprácu **Centier Expertízy s Pacientskymi organizáciami** (kooperácia, nie opozícia).

■ Postup hodnotenia **Centier Expertízy**, konkrétne **v Dánsku, vo Francúzsku a Veľkej Británii**, a možnosti použitia týchto nových hodnotiacich metód v

budúcnosti pri implementácii Národných plánov v ďalších krajinách.

■ Aktívne využitie **on-line komunikačných kanálov** pri hľadaní riešení naprieč Európou. Zapojenie sa 28 krajín do 24 komunit. Monitorovanie a zabezpečenie (62 moderátorov zo 16 krajín, prekladateľský servis).

■ Inšpiratívny projekt **Rare Family Days** (Dánsko).

■ **Patient empowerment** program. Jedna z najdôležitejších častí rozvoja a posilnenia patientskych organizácií.

□ Organizovanie tábora pre ľudí so ZCH (Nórsko – 2005, Maďarsko – 2007, Nemecko – 2008, Francúzsko – 2009,



Taliansko – 2010, Španielsko – 2012).

□ Mezinárodné tábory pre deti so zriedkavými chorobami (5 táborov v Európe – Francúzsko, Taliansko, Maďarsko, Írsko, Veľká Británia. Ročne navštívi tábor viac ako 3000 detí z Európy. Vyriešenie jazykovej bariéry – mentor. Spolupráca so zdravotníckymi zariadeniami a nemocnicami (www.seriousfunnetwork.eu).

□ Business schools, zamerané na profesionálne vedenie patientskych organizácií, učia, ako účinne riešiť konkrétne problémy (nedostatok financií, skúseností, dobrovoľníkov, času). Súčasne s konferenciou prebiehala aj výročná členská

schôdza organizácie EURORDIS.

“Learning from Each Other at EURORDIS Membership Meeting 2012 Brussels” 23.5.2012 MCE Conference Centre, Brusel

Zúčastnilo sa vyše 200 zástupcov členských organizácií zo 43 krajín Európy.

Témou mítingu bolo monitorovanie a hodnotenie **Národných plánov a stratégií, ktoré sa zavádzajú v jednotlivých členských štátoch, budovanie väčších právomocí a posilnenie patientskych organizácií prostredníctvom ich zástupcov.**

Počas dňa si zúčastnení vymieňali na workshopoch a seminároch skúsenosti z oblasti:

- fundraisingu
- obhajovania pacientov
- vytvárania federácií zriedkavých chorôb na medzinárodnej úrovni
- spájania a diskutovania cez on-line patientske komunity
- prístupu k liekom
- centier expertízy
- registrov a biobanky

Zúčastnení delegáti boli z celej Európy, aj z krajín, ktoré nepatria do EÚ (Chorvátsko, Gruzínsko, Ukrajina a Rusko).

Americký kontinent aktívne zastupovali účastníci z USA, Kanady a Venezuely.

S pľúcnou artériovou hypertenziou sa mnoho lekárov nikdy nestretne

Text: www.liekysiroty.sk

Z rozhovoru s MUDr. Martinom Luknárom, špecialistom na pľúcnu artériovú hypertenziu

■ S ktorými zriedkavými ochoreniami sa vo vašej praxi najčastejšie stretávate?

Keďže pracujem v centre pre pľúcnu artériovú hypertenziu, najčastejšie k nám prichádzajú pacienti, u ktorých odborníci vyslovili podozrenie na pľúcnu artériovú hypertenziu. Je to choroba, ktorej presnú príčinu nepoznáme. Súhrou vrodenej dispozície (a pôsobením vonkajších činiteľov) dochádza k postupnému zužovaniu drobných pľúcnych tepien a k zmoženiu buniek v ich stene. Pravá komora srdca musí preto pracovať pod čoraz väčším tlakom, aby cez tieto zúžené cievy pretlačila dostatočné množstvo krvi, ktorá sa musí v pľúcach okysličiť. Neskôr toto preťaženie nezvládne a zlyhá – stratí svoju pumpovaciu schopnosť. Okrem takýchto prípadov sa na naše Oddelenie zlyhávania a transplantácie srdca dostávajú pacienti s ďalšími vzácnymi ochoreniami látkovej výmeny, pri ktorých sa v dôsledku poškodenia genetickej informácie hromadia v srdcovom svale určité látky. V dôsledku toho sa naruší štruktúra svalových buniek, a srdcový sval už nemôže prečerpávať krv.

■ S akými problémami sa potýkajú vaši pacienti?

V prvom rade sú obmedzovaní svojimi ťažkosťami. Zadýchajú sa pri námahe, nevládzu, majú bolesti na hrudníku, opúchajú im

nohy. To im znemožňuje viesť normálny život – manuálne pracovať, športovať, nakupovať, pracovať v záhrade, upratať si, navariť, či postarať sa o deti. Z toho vyplývajú ďalšie sociálne problémy – znížia sa finančné príjmy domácnosti. Aj preto trpí mnoho pacientov na depresiu a sociálnu izoláciu. Na začiatku ochorenia pacienti často navštevujú viacerých lekárov s tým, že nič významné, čo by vysvetlovalo ich ťažkosti, sa nezistí. Keďže navonok môžu vyzeráť zdravo, okolie a odborníci im nemusia veriť, že sú vážne chorí. Potom sa vykoná echokardiografické vyšetrenie, ktoré vysloví podozrenie na pľúcnu artériovú hypertenziu, a vyšetrenie nadobudne rýchly spád. Neskôr musia pacienti dodržiavať liečebný režim, napr. každý mesiac chodiť na predpisovanie liekov do centra, s čím sú spojené ďalšie problémy.

■ Ako by sa podľa vás mal zjednodušiť proces, napríklad pri nastavení správnej liečby, aby nebol pre lekára ani pacienta príťažou?

Liečba pľúcnej artériovej hypertenzie je finančne náročná. Pri nesprávnej indikácii môže pacienta dokonca poškodiť. Preto ostáva obmedzená na lekárov špecializovaného centra a podlieha prísnej regulácii zo strany zdravotných poisťovní. Bohužiaľ, lekár dnes musí stráviť veľa času zlo-

žitou administratívou, spojenou s častým žiadaním o súhlas zdravotnej poisťovne s liečbou, čo ho oberá o čas a energiu, ktoré by mohol venovať starostlivosti o pacientov a vlastnému vzdelávaniu. Čiastočne tento pohľad poisťovní chápem, no myslím si, že v dnešnej dobe už prax ukázala, že lekári príslušného centra pri liečbe pľúcnej artériovej hypertenzie postupujú uvážene a zodpovedne, a zbytočná administratíva by sa mala odbúrať. Ďalším problémom je účasť pacientov pri klinických skúškach. Tieto štúdie umožňujú pacientom čerpať prospech z najnovších liekov, ktoré ešte nie sú v klinickej praxi. Nejasnosti v legislatíve môžu spôsobiť, že slovenskí pacienti túto výhodu mať nebudú, lebo sa to zadávateľom klinickej štúdie jednoducho neoplatí.

■ Sú krajiny, ktoré sú pre vás inšpiráciou v prístupe k zriedkavým ochoreniam?

Pri našej práci čerpáme skúsenosti zo západnej Európy, Spojených štátov amerických i Česka. Pravidelne sa zúčastňujeme vedeckých podujatí, kde si vymieňame skúsenosti s lekármi z popredných európskych a svetových pracovísk. Teší nás, že v tomto kontexte sme považovaní za rovnocenných partnerov. Nazbierané skúsenosti prinášame domov a plne využívame v prospech slovenských pacientov.

■ Ak by ste mohli porovnať prístup k zriedkavým chorobám dnes a v minulosti, kde nastal najvýraznejší posun?

Vývoj v oblasti pľúcnej artériovej hypertenzie sa za niekoľko ostatných rokov neuveriteľne posunul dopredu. Kým ešte pred niekoľkými rokmi sme sa mohli len bezmocne prizerať, ako sa stav pacientov s touto ťažkou chorobou postupne zhoršuje, dnes máme aj na Slovensku k dispozícii nové lieky, ktoré zmierňujú či odstraňujú príznaky, zlepšujú fyzickú výkonnosť, kvalitu života, a život predlžujú. A vývoj sa nezastavuje - skúšajú sa stále nové lieky, ktoré sa zameriavajú na novoobjavené liečebné ciele. Naopak, rezervy ešte máme vo včasnej diagnostike. Choroba sa stále odhaľuje neskoro.

■ Myslíte si, že téma zriedkavých chorôb sa už dostala do povedomia Slovákov, alebo stále je to veľká neznáma?

Zriedkavé choroby z pocho-piteľných dôvodov ostávajú prevažne neznáme v laickej aj v odbornej verejnosti. My sa snažíme zvýšiť povedomie lekárov a upozorniť ich na to, že človek s dýchavicou môže mať aj takéto ochorenie. V odbornej verejnosti aj medzi bežnými ľuďmi však môžu veľa dokázať aj samotní pacienti – v minulom roku vzniklo Združenie pacientov s pľúcnou hypertenziou. Títo pacienti, ktorí sa rozhodli prispieť k zlepšeniu situácie v oblasti pľúcnej artériovej hypertenzie, môžu ponúknuť nielen praktickú pomoc sami sebe, ale aj stať sa dôležitými partnermi v dialógu s lekármi, zdravotnými poisťovňami a regulačnými úradmi.

Viac informácií o liekoch sirotách nájdete na stránke www.liekysiroty.sk

Aktuálne

■ **Slovenská aliancia zriedkavých chorôb bola oficiálne prijatá za pridruženého člena EURORDIS dňa 8. 7. 2012**

■ V júli 2012 bola Organizácia muskulárnych dystrofiíkov v SR prijatá za člena EURORDIS. Za Slovensko sú aktuálne členmi EURORDIS (v abecednom poradí) – DebRA SR, Organizácia muskulárnych dystrofiíkov v SR, Slovenská aliancia zriedkavých chorôb, Slovenská asociácia cystickej fibrózy, ZOGO (Združenie ojedinelých genetických ochorení).



■ **Slovenský pacient, Slovenská aliancia zriedkavých chorôb a Asociácia na ochranu spotrebiteľov liekov zorganizovali 3. 7. 2012 tlačovú konferenciu na tému:**

- Verejné vyjadrenie sa k situácii v slovenskom zdravotníctve, prostredníctvom otvoreného listu adresovaného vláde SR, členom zdravotníckeho výboru NR SR a Ministerstvu zdravotníctva SR.
- Upozornenie na zhoršujúcu sa situáciu pacientov na Slovensku, snaha o dôstojnejšie postavenie pacientov a ich väčšie práva.
- Definovanie okruhov problémov v oblasti lekárskej a zdravotnej starostlivosti a liekovej politiky.
- Stanovenie východísk zo súčasnej nepriaznivej situácie.

■ **Odštartovala Akadémia pacienta**

OZ SLOVENSKÝ PACIENT usporiadalo pilotný vzdelávací seminár z projektu Akadémie pacienta. Podujatie pre

Združenie pacientov s plúcnou hypertenziou sa konalo 1. júna v banskobystričskom hoteli Dixon. Na stretnutí sa zúčastnilo 28 pacientov zo 130-tich liečených s plúcnou hypertenziou na Slovensku. Prednášať im prišli 3 odborníci z Bratislavy - MUDr. Jolana Zlatošová, MUDr. Viera Lesáková a JUDr. Milan Kučo. Jolana Zlatošová uviedla poslucháčov do problematiky posudzovania zdravotného stavu, a vysvetlila rozdiel medzi invalidným občanom a občanom s ťažkým zdravotným postihnutím. MUDr. Viera Lesáková informovala o dostupnosti a úhradach liekov z pohľadu najväčšej zdravotnej poisťovne - Všeobecnej zdravotnej poisťovne. Priblížila, aké možnosti sa ponúkajú ľuďom s touto zriedkavou chorobou. Prednášky uzatváral právnik zo Sociálnej poisťovne, JUDr. Milan Kučo. Účastníkov oboznámil najmä s ich právami a povinnosťami, ktoré im vyplývajú zo vzťahu so Sociálnou poisťovňou. Podrobne sa venoval najmä kontrolám pacientov a často spomínanému využívaniu sociálnej podpory od štátu. Poslucháči mali možnosť vstupovať do diania, a pýtať sa na konkrétne veci z ich patientskeho života. Každá prednáška bola ukončená 5 otázkovým testom a účastníci si mohli vyskúšať, koľko si z nej zapamätali. Prednášajúci vyjadrili úprimnú radosť z toho, aký záujem zaznamenali zo strany pacientov. Na záver projektový manažér OZ SLOVENSKÝ PACIENT Radoslav Herda odovzdal knihu 7 návykov skutočne efektívnych ľudí od Stephena R. Coveyho - najúspešnejšej účastníčke, ktorá sa v dotazníku pomýlila iba v jednej odpovedi. Podľa výsledkov prieskumu si OZ SLOVENSKÝ PACIENT dalo za cieľ pripraviť ďalšie vzdelávanie tejto patientskej skupiny.

Viac informácií o projekte, ako aj internetovú formu testov nájdete na www.slovenskypacient.sk/akademia.

EURORDIS stručne

EURORDIS je európska nezisková aliancia patientskych organizácií a jednotlivcov so zriedkavými ochoreniami. Jej činnosť je orientovaná na zlepšenie kvality života ľudí so zriedkavými ochoreniami v Európe.

Bola založená v roku 1997 štyrmi patientskymi organizáciami z rôznych medicínskych oblastí. Je podporovaná členskými organizáciami, AFM – Téléthon, Európskou Komisiou, neziskovými organizáciami a farmaceutickým priemyslom.



- V súčasnosti zastupuje **30 mil. ľudí**, ktorí trpia zriedkavými ochoreniami v Európe.
- Združuje viac ako 510 členských patientskych organizácií zo 48 krajín (24 sú krajiny EÚ) a 28 národných aliancií
- Reprezentuje viac ako 4000 zriedkavých chorôb.

Pohľad na štruktúru EURORDIS

- Národné Aliancie zriedkavých chorôb.
- Európske Federácie zriedkavých chorôb.
- Iné členské patientske organizácie (ako tie uvedené vyššie).
- Výbory, pracovné skupiny

Poslaním EURORDIS je "vybudovať silnú pan-európsku komunitu patientskych organizácií a ľudí žijúcich so zriedkavým ochorením, byť ich hlasom na európskej úrovni a bojovať proti vplyvu ich choroby na ich životy."

Naplnenie tohto poslania sa uskutočňuje predovšetkým:

- posilňovaním patientskych organizácií v oblasti zriedkavých chorôb,
- poukazovaním na zriedkavé choroby ako na jeden z neriešených problémov verejného zdravia,
- zvyšovaním povedomia o ZCH aj prostredníctvom národných a medzinárodných inštitúcií,
- zlepšením prístupu k informáciám, liečbe, starostlivosti a podporou ľudí so ZCH,
- hľadaním najlepších postupov a návodov s ohľadom na zdravotnú starostlivosť,
- podporovaním vedeckého a klinického výskumu,
- podporovaním vývoja liečby ZCH a liekov na ZCH,
- zlepšovaním kvality života prostredníctvom patientskej podpory, sociálnych služieb a vzdelávacích aktivít.

Minorit 2/2012

vyšiel v septembri 2012

Vydáva:

Slovenská aliancia zriedkavých chorôb
Kollárova 11, 902 01 Pezinok
e-mail: info@sazch.sk

Kontakty:

Ing. arch. Radoslav Herda
+421 905 225 630
email: herda@sazch.sk

Ing. Beáta Ramljaková
+421 903 420 977
e-mail: ramljakova@sazch.sk



Slovenská
Aliancia
Zriedkavých
Chorôb